



SUNDHEDS- OG ÆLDREMINISTERIET

Kortlægning af internationale erfaringer
med personlig medicin

Juni 2016



PA Regional Office:
PA Consulting Group
Portland Towers
Göteborg Plads 1
2150 Nordhavn
Tel: +45 39 25 5000
Fax: +45 39 25 5000
www.paconsulting.com

Version:

1.0

INDHOLD

| | | |
|----------|--|-----------|
| 1 | INDLEDNING | 2 |
| 2 | FREMGANGSMÅDE OG METODER | 3 |
| 2.1 | Scope og forståelsesramme | 3 |
| 2.2 | Udvælgelse af lande til kortlægning | 4 |
| 2.3 | Fremgangsmåde og metoder til dataindsamling | 5 |
| 3 | ENGLAND | 7 |
| 3.1 | Politik og Strategi | 7 |
| 3.2 | Rammebetingelser | 13 |
| 3.3 | Konkrete initiativer | 16 |
| 3.4 | Kildeoversigt | 18 |
| 4 | FINLAND | 19 |
| 4.1 | Politik og strategi | 19 |
| 4.2 | Rammebetingelser | 24 |
| 4.3 | Konkrete initiativer | 27 |
| 4.4 | Kildeoversigt | 28 |
| 5 | NORGE | 29 |
| 5.1 | Politik og Strategi | 29 |
| 5.2 | Rammebetingelser | 35 |
| 5.3 | Konkrete initiativer | 40 |
| 5.4 | Kildeoversigt | 41 |
| 6 | UDVALGTE CASES FRA ANDRE LANDE | 43 |
| 6.1 | Canada: Offentlig-privat samarbejde om personlig medicin | 43 |
| 6.2 | Canada: Fokus på 'critical paths' fra forskning til brug i sundhedsvæsenet | 44 |
| 6.3 | Internationalt: Mellemlandsligt samarbejde mellem biobanker | 45 |
| 6.4 | Island: Manglende inddragelse af borgere i politisk beslutning om genomforskning | 45 |
| 6.5 | Kina: Strategisk koordination af forskningsindsats | 46 |
| 6.6 | USA: National satsning på anvendelsesorienteret forskning | 47 |
| 6.7 | USA: Internationale input i de nationale strategier | 48 |
| 6.8 | Sverige: Forskningsmæssig efterspørgsel efter politisk handling | 49 |
| 6.9 | Kildeoversigt | 50 |

1 INDLEDNING

Denne rapport afrapporter resultaterne af en kortlægning af internationale erfaringer med personlig medicin. Formålet med kortlægningen har været at give input til udarbejdelsen af en dansk strategi på området. Kortlægningen omfatter tre lande – England, Finland og Norge – hvor relevante strategier og indsatser er blevet undersøgt mere tilbundsående med henblik på at hente erfaringer med en høj grad af relevans for og overførbare til en dansk kontekst. Herudover omfatter kortlægningen udvalgte cases fra yderligere fem lande – Canada, Island, Kina, USA og Sverige – der tilsammen illustrerer centrale pointer i relation til en politisk og strategisk indsats inden for personlig medicin. Kortlægningen er udarbejdet af PA Consulting Group (PA) i perioden april-maj 2016 på opdrag af Sundheds- og Ældreministeriet.

Formålet med kortlægningen har været at identificere og beskrive helt konkrete tilgange og erfaringer fra en række lande, der i større eller mindre omfang har taget konkrete initiativer (strategier, handlingsplaner eller andre former for prioriterede indsatser) på nationalt eller relevant decentralt niveau vedr. anvendelse og udvikling af personlig medicin i sundhedsvæsenet og/eller forskningsverdenen.

Kortlægningen fokuserer som nævnt ovenfor på en række udvalgte lande og cases (se kapitel 2 for uddybende beskrivelse af fremgangsmåden i forbindelse med udvælgelse af lande). I forlængelse heraf skal det nævnes, at der i forbindelse med kortlægningen er identificeret yderligere cases og initiativer i en række andre lande, eksempelvis Tyskland og Frankrig. Disse lande og cases har ligget uden for scope i nærværende kortlægning, men der vil med stor sandsynlighed kunne hentes yderligere inspiration ved en bredere afdækning. Mere generelt viser kortlægningen, at mængden af initiativer på globalt plan – og hastigheden hvormed disse udvikler sig – betyder, at fortsat erfaringsopsamling – og potentielt set også koordination og samarbejde – med fordel kan indgå i det fremadrettede strategiarbejde.

Nærværende kortlægning af internationale erfaringer med personlig medicin indgår som element i en større foranalyse, der skal belyse implikationerne ved anvendelse af personlig medicin i Danmark. Den samlede foranalyse udarbejdes af Sundheds- og Ældreministeriet i samarbejde med bl.a. Danske Regioner samt udvalgte repræsentanter for de enkelte regioner, universiteter, industrien og repræsentanter fra en række andre ministerier.

Rapportens opbygning

Den resterende del af denne rapport er struktureret på følgende måde:

- Kapitel 2 beskriver fremgangsmåde og metoder anvendt i kortlægningen af internationale erfaringer
- Kapitel 3-5 gennemgår erfaringer med personlig medicin i hvert af de tre lande England, Finland og Norge
- Kapitel 6 præsenterer udvalgte cases fra en række øvrige lande til inspiration.

2 FREMGANGSMÅDE OG METODER

Dette kapitel beskriver fremgangsmåde og metoder anvendt i forbindelse med kortlægningen. Kapitlet beskriver kortlægningens overordnede scope samt den forståelsesramme, der er anvendt til at strukturere kortlægningen af erfaringer og initiativer i de undersøgte lande. Endvidere beskriver kapitlet, hvordan de undersøgte lande er udvalgt og kategoriseret.

2.1 Scope og forståelsesramme

Den gennemførte kortlægning fokuserer på den udvikling inden for personlig medicin, hvor man anvender viden om patientens eller sygdommens genetiske karakteristika, eksempelvis i forbindelse med diagnostik, behandling, forebyggelse, forskning og udvikling.

Inden for denne helt overordnede afgrænsning anlægger kortlægningen et bredt perspektiv på personlig medicin med henblik på at hente inspiration og erfaringer på alle niveauer fra en overordnet politisk strategi over rammebetingelser til konkrete initiativer.

For at sikre en struktureret tilgang til kortlægningen på tværs af de undersøgte lande er der udarbejdet en samlet forståelsesramme (jf. nedenstående figur).

Figur 1: Forståelsesramme for kortlægning af internationale erfaringer med personlig medicin



På baggrund af den overordnede forståelsesramme er der til brug for dataindsamlingen foretaget en detaljering af kortlægningens indholdsmæssige fokus for hvert af de tre niveauer.

Niveau 1: Politik og strategi

Niveau 1 fokuserer på de helt overordnede omverdensfaktorer, der i hvert af de undersøgte lande sætter rammerne for arbejdet med personlig medicin.

Kortlægningen opererer med fire omverdensfaktorer:

- **Politisk grundlag**, f.eks. proces for og indhold i relevante politiske strategier og handlingsplaner
- **Aktører**, f.eks. centrale statslige myndigheder, forskningsinstitutioner m.fl.
- **Økonomi**, f.eks. bevillinger til realisering af strategi, underliggende forskningsprogrammer m.m. Endvidere overvejelser om samfundsøkonomiske effekter, herunder kvantitative og kvalitative gevinster ved en satsning på personlig medicin
- **Jura og etik**, f.eks. lovgivning, bekendtgørelser og etiske overvejelser.

Niveau 2: Rammebetingelser

Niveau 2 bidrager med en forståelse af de rammebetingelser, der udgør forudsætningerne for arbejdet med personlig medicin i hvert af de undersøgte lande.

Kortlægningen opererer med tre former for rammebetingelser:

- **Forskningsmiljø**, f.eks. universiteter, netværk og nøgleforskere
- **Datalagring og sundhedsregistre**, f.eks. teknologisk infrastruktur i relation til oprettelse og brug af biobanker samt brug af øvrige sundhedsdata fra elektroniske patientjournaler samt centrale og decentrale registre vedr. specifikke sygdomme
- **Uddannelse og kompetenceudvikling**, f.eks. identificerede kompetencegab og uddannelsesprogrammer i relation til personlig medicin.

Niveau 3: Konkrete initiativer

Niveau 3 fokuserer på kortlægningen af de væsentligste operationelle initiativer, der er igangsat i hvert af de undersøgte lande, herunder en forståelse af de involverede aktører og forskningsmiljøer samt deres indbyrdes forhold til hinanden.

2.2 Udvælgelse af lande til kortlægning

Nærværende kortlægning af internationale erfaringer omfatter som nævnt i indledningen i alt otte lande samt en række internationale og mellemstatslige samarbejder. For tre af de omfattede lande – England, Finland og Norge – er relevante strategier og indsatser blevet undersøgt mere tilbundsgående med henblik på at hente erfaringer med en høj grad af relevans for og overførbare til en dansk kontekst. Herudover omfatter kortlægningen udvalgte cases fra yderligere fem lande – Canada, Island, Kina, USA og Sverige – der tilsammen illustrerer centrale pointer i relation til en politisk og strategisk indsats i relation til personlig medicin.

Udvælgelsen af lande til kortlægningen bygger på en indledende screening af internationale erfaringer med personlig medicin med udgangspunkt i den ovenfor gennemgåede forståelsesramme. På den baggrund er der foretaget en identifikation og udvælgelse af lande til kortlægningen inden for følgende to hovedkategorier:

1. **Lande med overførbare erfaringer.** Lande der i kraft af såvel ambitionsniveau og erfaringsdannelse i deres initiativer som deres organisatoriske og styringsmæssige sammenlignelighed med Danmark vil kunne præsentere en væsentlig mængde relevante erfaringer med en høj grad af overførbare til en dansk kontekst. Det gælder i denne kortlægning England, Finland og Norge. For disse lande er der foretaget en kortlægning med afsæt i den samlede forståelsesramme
2. **Lande med initiativer og cases til inspiration.** Lande der i kraft af såvel ambitionsniveau som erfaringsdannelse i deres initiativer kan bidrage med interessante perspektiver og inspiration, men hvor erfaringerne overordnet set ikke i samme grad vil være direkte anvendelige i en dansk kontekst. Det gælder i denne kortlægning for Canada, Kina og USA. Endvidere er der i denne kategori medtaget lande med en høj grad af organisatorisk og styringsmæssig sammenlignelighed med Danmark, men hvor fokus eller omfang af de samlede erfaringer med personlig medicin ikke har berettiget en fuld landekortlægning. Det gælder Island og Sverige.

Nedenstående figur indplacerer de udvalgte lande ud fra såvel deres ambitionsniveau og erfaringsdannelse i relation til personlig medicin som overførbare erfaringer som følge af sammenlignelige organisatoriske- og styringsmæssige vilkår i Danmark og de pågældende lande.

Figur 2: Fordeling af udvalgte lande



2.3 Fremgangsmåde og metoder til dataindsamling

Den ovenfor beskrevne forståelsesramme med tilhørende detaljering af indholdsmæssigt fokus (jf. afsnit 2.1) har dannet udgangspunkt for den gennemførte dataindsamling. Formålet har været at sikre en systematisk afdækning og dokumentation af centrale temaer og spørgsmål på tværs af de undersøgte lande. For de tre lande med overførbare erfaringer (England, Norge og Finland) er kortlægningen gennemført med udgangspunkt i alle tre niveauer i forståelsesrammen. For de fem øvrige lande med initiativer og cases til inspiration (Canada, Island, Kina, USA og Sverige) har der været fokus på at identificere cases med særlig relevans i en dansk kontekst.

Konkret har der i dataindsamlingen været anvendt en kortlægningsproces i tre trin:

1. Kortlægning baseret på research af skriftlige kilder (offentlige strategier, beskrivelser af forskningsprogrammer m.m.)
2. Kvalificering gennem ekspertinterviews (semi-strukturerede interviews med afsæt i kortlægningsskabelon og forståelsesramme)
3. Opfølgende kortlægning og validering gennem yderligere ekspertinterviews og desk research.

I dataindsamlingen er resultater fra skriftlige kilder løbende blevet kvalificeret gennem inddragelse af og interviews med eksperter med dybtgående viden om initiativer i de enkelte lande. Der har været tale om en vekselvirkning, hvor input og feedback fra eksperterne løbende har affødt opfølgende research med henblik på at kvalificere og detaljere fokusområder og temaer, som i løbet af afdækningen er trådt frem som særligt relevante.

Der er i forbindelse med dataindsamlingen gennemført interviews med en række nøglepersoner fra de udvalgte lande:

- Aarno Palotie, professor, Institute for Molecular Medicine Finland (FIMM), University of Helsinki, Finland
- Catherine Morlet, director, Pharma Project, tidligere projektleder ved Genomics England, England
- Chris Steel, health care and life sciences expert, PA Consulting Group, USA
- Grete Kvernland-Berg, ekspert inden for strategi og udvikling i det norske sundhedsvæsen, PA Consulting Group, Norge
- Hege Wang, projektleder for den nationale strategi for personlig medicin, Norge
- Jaakko Yrsö-Koskinen, Ministerial Counsellor, Ministry of Social Affairs and Health, Finland
- Ketil F. Widerberg, General Manager, Oslo Kræft Cluster, Norge
- Maiken Engelstadt, rådgiver, Helse- og omsorgsdepartementet, Norge
- Marianne van der Wel, seniorrådgiver, Helse- og omsorgsdepartementet, Norge
- Paul Jones, CEO, Genomics England Enterprises, England
- Ola Myklebost, professor, University of Bergen & Institute for Kræft Research samt Norwegian Kræft Genomics Consortium, Norge
- Sandish Perkins, life sciences expert, PA Consulting Group, England
- Zoe Hollwood, life sciences expert, PA Consulting Group, England.

De interviewede nøglepersoner har primært bidraget med input til kortlægningen af aktiviteter i det land, de er knyttet til i ovenstående liste.

3 ENGLAND

Dette kapitel beskriver centrale strategiske og operationelle initiativer i relation til personlig medicin i England. De engelske erfaringer kan i særlig grad give inspiration til det fremadrettede strategiarbejde i Danmark på tre områder: For det første udmærker den engelske satsning på genomforskning sig ved at have markant politisk opbakning og forankring på øverste niveau, hvilket har haft væsentlig betydning for prioritering og fremdrift. For det andet er inddragelse af private virksomheder inden for farma, bioteknologi og sundhedsdata en eksplicit prioritering på operationelt niveau ud fra en vurdering af, at de private virksomheder på nogle områder ligger inde med viden og knowhow, der kan afløfte offentlige forsknings- og udviklingsopgaver og dermed bidrage væsentligt til fremdriften i det samlede projekt. For det tredje er der en voksende erkendelse på både operationelt og strategisk niveau af, at operationelle udfordringer i relation til etablering af en sammenhængende organisatorisk og teknologisk infrastruktur til prøvetagning, sekventering samt indsamling og kobling af data på tværs af flere kilder tidligt i arbejdet har været undervurderet, hvilket betyder, at England på en række områder i dag kæmper med manglende sammenhæng og standarder i relation til personlig medicin.

Kapitlets indhold følger den overordnede forståelsesramme for kortlægningen (jf. kapitel 2) og falder derfor i følgende tre hovedafsnit:

- Politik og strategi
- Rammebetingelser
- Konkrete initiativer.

Hvert af de tre niveauer uddybes og detaljeres i det følgende.

3.1 Politik og strategi

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i England. Afsnittet er struktureret i følgende fire delafsnit:

- Politisk grundlag
- Aktører
- Økonomi
- Jura og etik.

De enkelte områder uddybes i det følgende.

3.1.1 Politisk grundlag

I september 2015 præsenterede National Health Service England (NHSE) et oplæg til udarbejdelsen af en national strategi for personlig medicin. Strategien har til formål at forbedre forebyggelsen og bidrage til en tidligere og mere præcis diagnosticering. Derudover skal strategien ifølge NHSE bidrage til realiseringen af Englands sundhedsstrategi "The Five Year Forward View", der frem mod 2020 vil realisere en samlet portefølje af investeringer for mere end 10 mia. pund.

Den nationale strategi for personlig medicin skal indeholde 4 strategiske fokusområder. NHSE lægger op til, at disse yderligere afdækkes og videreudvikles gennem et nationalt program forankret i NHSE og under inddragelse af interne og eksterne nøglepersoner.

Baggrund og organisering

I september 2015 præsenterede Sir Bruce Keogh, National Medical Director ved NHSE, et oplæg til udarbejdelsen af en national strategi for personlig medicin (NHS England Personalised Medicine Strategy). Oplægget blev præsenteret på et bestyrelsesmøde, hvor bestyrelsen i NHSE skulle godkende principperne for tilgangen til personlig medicin, samt det arbejde der vil blive foretaget i forbindelse med udarbejdelsen af strategien.

Transformationen mod øget anvendelse af personlig medicin er allerede i gang i England. Til dato har fokus hovedsageligt være på The 100,000 Genomes Project (dette projekt er yderligere beskrevet i afsnit 1.3) og på at forankre genomteknologi i den kliniske praksis blandt andet gennem de 13 Genome Medicine Centers. I følge NHSE er der behov for at definere Englands fokus på personlig medicin i en bredere og mere ekspansiv strategi, således at det engelske sundhedsvæsen fortsat kan drage fordel af den igangværende udvikling, samt de investeringer der allerede er foretaget.

Udarbejdelsen af strategien for personlig medicin sker under ledelse af en styregruppe (Personalised Medicine Strategy Board) med Sir Bruce Keogh som formand og repræsentanter for hovedparten af NHSE's sundhedsdirektorater. Styregruppen, der blev etableret i juni 2015, vil bidrage med den fornødne governance og overblik over det arbejde, der foreligger. Den kliniske og forskningsrettede ledelse og udvikling af strategien vil blive foretaget af Professor Sue Hill, Chief Scientific Officer ved NHSE.

Strategien for personlig medicin skal indeholde en detaljeret programplan, en investeringsplan og en redegørelse for potentielle omkostningsbesparelser og effektivitetsgevinster for de næste 5 år (2015-2020).

Strategisk hovedfokus

Området personlig medicin har potentialet til at forbedre patienternes tilstand og skabe signifikante fordele for det engelske sundhedsvæsen og patienterne. Det strategiske hovedfokus for personlig medicin er ifølge NHSE at forbedre forebyggelsen og bidrage til en tidligere og mere præcis diagnostik.

De 4 strategiske fokusområder i NHS Englands satsning på personlig medicin er:

- At forudsige og forebygge sygdomme
- Mere præcise diagnoser
- Måltrettet og personlige sundhedsydelse
- Øget patientinddragelse.

Fokusområderne stemmer ifølge NHSE overens med "The Five Year Forward View", der er den overordnede nationale strategi, som er retningsgivende for udviklingen af sundhedssektoren i England frem mod 2020. Denne strategi er finansieret med mere end 10 mia. pund.

NHSE anbefaler, at de fire strategiske fokusområder for personlig medicin afdækkes og videreudvikles gennem et nationalt program forankret i NHSE og under inddragelse af interne og eksterne nøglepersoner. Programmet ledes af en styregruppe kaldet Personalised Medicine Strategy Board, der blandt andet består af repræsentanter fra NHSE's sundhedsdirektorater. Den kliniske og forskningsrettede ledelse og udvikling af strategien vil blive foretaget af Professor Sue Hill, der er Chief Scientific Officer ved NHSE. Programmet vil bestå af arbejdsspør inden for infrastruktur, forandring, vidensdeling, politik og samarbejde. De fire arbejdsspør er yderligere beskrevet i tabel 1 nedenfor.

Tabel 1: Overblik og beskrivelse af de 4 arbejdsplaner i udarbejdelsen af den nationale strategi for personlig medicin

| Arbejdsplan | Beskrivelse |
|------------------------------|---|
| Infrastruktur | Udvikle en fælles infrastruktur der understøtter personlig medicin i NHSE inklusive informations- og datasystemer, idriftsættelse, indkøb, og finansielle rammeværktøjer. |
| Forandring | Udvikle en klinisk forandringsmodel der inkluderer: idriftsættelsesudfordringer, forandringer i klinisk praksis, farmako-genomik og synergierne mellem diagnostik og medicinsk optimering, og koblingen til foreløbige resultaterne i The 100,000 Genomes Project. |
| Vidensdeling | Udvikle en samlet vidensbase for genomeforskning og teknologi der indeholder komplekse analytiske redskaber, der kan støtte både klinisk praksis og forskning. Fokus er bl.a. at inddrage viden fra NHSE's Digital Health Service og NIB (National Information Board) samt kunstig intelligens og applikationer for machine learning. |
| Politik og samarbejde | Sikre sammenhæng mellem den nationale strategi for personlig medicin og den nationale sundhedsstrategi "Five Year Forward View". Sikre samarbejdet og koordineringen til sundhedsdepartementet og andre partnere såsom Health Education England, National Institute for Health and Care Excellence (NICE) og the Medicine and Healthcare Products Regulatory Agency (MHRA). |

Programmet og de 4 arbejdsplaner skal i udarbejdelsen af strategien for personlig medicin inddrage interne og eksterne nøglepersoner og eksperter fra bl.a. forskning og uddannelsessektoren, den kliniske praksis, relevante kommissorier, industrien og frivillige organisationer.

3.1.2 Aktører

I England er der flere aktører, der direkte og indirekte spiller en central rolle inden for området personlig medicin. Tabel 2 nedenfor samler en række aktører, der fordeler sig på tværs af statslige myndigheder, forskning og industri.

Tabel 2: Overblik over udvalgte centrale aktører inden for personlig medicin i England

| Kategori | Aktør | Rolle |
|----------|---|--|
| Stat | The Department of Health (DH) | Er frem mod 2020 bl.a. ansvarlig for at gennemføre regeringens sundhedsstrategi og 5-års plan "Five Year Forward View", hvor der samlet set vil blive investeret mere end 10 mia. pund i at forbedre adgangen til gratis sundhedsydelser af høj kvalitet. Etablerede i 2013 Genomics England, der bl.a. har ansvaret for at drive The 100,000 Genomes Project. |
| Stat | Public Health England (PHE) | Separat afdeling i sundhedsdepartementet. Rådgiver regeringen og andre styrelser, bl.a. NHSE, inden for relevante sundhedsområder. Er finansieret af departementet for sundhed og er derudover bl.a. samarbejdspartner med Genomics England. |
| Stat | Health Research Authority | National Research Ethics Service → Research Ethics Committees |
| Stat | Medicine and Healthcare Products Regulatory Agency (MHRA) | Afdeling under sundhedsdepartementet med ansvar for bl.a. at regulere medicin og medicinsk udstyr. Er samarbejdspartner med Genomics England og ansvarlig for 3 centre inden for forskning i sundhedsdata, standardisering og regulering. |
| Stat | National Health Service England (NHSE) | Har ansvaret for at prioritere og lede udviklingen af National Health Service (NHS) i England. Er opdragsgiveren til den kommende nationale strategi for personlig medicin og samarbejder med Genomics England i forbindelse med at drive The 100,000 Genomes Project. |
| Stat | Health Education England (HEE) | Har ansvaret for kompetenceudvikling af sundhedsprofessionelle gennem uddannelse og træning. Har derudover også ansvaret for forskning samt innovation og vidensdeling på tværs af det engelske sundhedsvæsen. Samarbejdet med Genomics England og er |

| | | |
|-----------|--|--|
| | | ansvarlig for at drive uddannelsesprogrammet Genomic Education Programme. Læs mere om programmet i afsnit 1.2.3. |
| Stat | National Health Service Improvement (NHS Improvement) | Har bl.a. ansvaret for samarbejdet med private leverandører, kvalitetssikring af ydelser og services samt at udvikle den nødvendige sikkerhed inden for IT, data og lovgivning. Spiller en central rolle i implementeringen af sundhedsstrategien "Five Year Forward View" og i udviklingen af Genomics England. |
| Stat | Genomics England | Ejet og grundlagt af sundhedsdepartementet i 2013. Etableret for at varetage det 4-årige The 100,000 Genomes Project (2013-2017). Læs mere om Genomics England i afsnit 1.3.1. |
| Region | Genomic Medicine Centers (GMCs) | Består af 13 regionale centre etableret af NHSE. Hvert center bidrager til at gennemføre The 100,000 Genomes Project bl.a. ved at gennemføre gensekventering af de patienter, der deltager i projektet. Læs mere om de 13 GMC'er i afsnit 1.3.1. |
| Forskning | Genomics England Clinical Interpretation Partnership (GeCIP) | Et konsortium af forskere og klinikere der samarbejder om at analysere data fra 100,000 Genomes. Konsortiet er organiseret i 33 forskellige domæner på tværs af projektets fokusområder - sjældne sygdomme og kræft. |
| Forskning | National Human Genome Research Institute (NHGRI) | Nationalt forskningsinstitut inden for human genomforskning ift. sundhed og sygdomme. Udgør et af flere forskningsinstitutter i National Institute of Health. Blev etableret i 1989 og udgjorde oprindeligt forskningsenheden i the International Human Genome Project fra 1990 til 2003. |
| Forskning | Wellcome Trust | Uafhængig forsknings- og velgørenhedsfond der bl.a. har finansieret en stor del af The 100,000 Genomes Project. |
| Industri | Illumina | Amerikansk virksomhed der udvikler og producerer udstyr til gensekventering og -analyse. Er partner og leverandør af sekventeringsudstyr til The 100,000 Genomes Project i regi af Genomics England. |

3.1.3 Økonomi

Gevinster og samfundsøkonomi

Den foreløbige beskrivelse af det igangsatte strategiarbejde i regi af NHSE opridser fire primære effekter for sundhedsvæsenet af arbejdet med personlig medicin:

- Bedre forebyggelse med hurtigere identifikation af sygdomstilstande
- Behandlinger og medicin anvendes kun i de tilfælde, hvor der er indikation på, at det virker
- Færre uønskede bivirkninger/følgelivninger
- Bedre patientoplevelse som følge af større inddragelse i behandlingsforløbet.

Der signaleres i strategioplægget en klar forventning om, at en strategisk satsning på personlig medicin som følge af de fire ovennævnte resultatspor vil kunne omsættes i et mere omkostningseffektivt sundhedsvæsen med effekter i relation til tidligere opsporing og mere præcis diagnosticering, mere strømlinede og effektive behandlingsforløb, færre og mindre komplicerede kirurgiske indgreb samt færre tilfælde af kræft samt en række andre sygdomme.

Der er ikke på nuværende tidspunkt udarbejdet konkrete økonomiske estimater, men satsningen på personlig medicin perspektiveres i strategioplægget ved at sammenholde det med NHS' samlede medicinudgifter på mere end 12 mia. pund årligt og viden om, at den anvendte medicin i mange tilfælde kun har virkning for 30-60 pct. af patienterne. Derudover skal der gennemføres en kortlægning af de potentielle omkostningsbesparelser og effektivitetsgevinster, der i givet fald kan opnås, såfremt de strategiske fokusområder realiseres.

Finansiering af national strategi

NHSE har endnu ikke offentliggjort, hvor meget det vil koste at realisere den nationale strategi for personlig medicin. Dog er der i strategien lagt op til, at der udarbejdes en detaljeret investeringsplan for realiseringen af strategien over de næste 5 år.

Finansiering af konkrete initiativer

Englands nuværende fokus på personlig medicin er hovedsageligt forankret i initiativet The 100,000 Genomes Project og de 13 Genome Medicine Centers, der bl.a. har til opgave at forankre genomteknologi i den kliniske praksis. Begge initiativer drives af det statsejede selskab Genomics England, der er finansieret af NHSE med 100 mio. pund fra 2014-2019.

The 100,000 Genomes Project

Det nationale sekventeringsprojekt the 100,000 Genomes Project er til dato det største projekt inden for området personlig medicin i England. Projektet startede i 2014 og består af tre faser frem til 2017 (for en mere detaljeret beskrivelse af faserne henvises der til afsnit 3.3.1). Det samlede budget er på 311 mio. pund, hvoraf hovedparten kommer fra Genomics England selv, forsknings fonden Wellcome Trust og den amerikanske virksomhed Illumina (jf. tabel 3 nedenfor).

Tabel: 3 Overblik over finansieringen af The 100,000 Genomes Project 2014-2017

| Aktør | Finansiering |
|--------------------------|---|
| Illumina | 162 mio. pund i udvikling af infrastruktur til gensekventering og -analyse. |
| Genomics England | 78 mio. pund til indkøb af gensekventeringsydelser ved Illumina. |
| The Wellcome Trust | 27 mio. pund målrettet etableringen af et sekventerings- og forskningsmiljø for Genomics England. |
| Medical Research Council | 24 mio. pund til at levere en supercomputer og kompetencer til analyse og fortolkning af patientdata. |
| NHSE | 20 mio. pund i generel projektstøtte. |

Partnerskabet med Illumina

I 2014 indgik Genomics England en partnerskabsaftale med Illumina, som er en amerikansk virksomhed, der udvikler og producerer udstyr til gensekventering og analyse. Partnerskabet med Illumina har til formål at sikre, at Genomics England har det fornødne udstyr og den fornødne sekventeringskapacitet til bl.a. at gennemføre projektet The 100,000 Genomes Project.

I 2014-aftalen med Illumina betaler NHSE 78 mio. pund for udstyr, infrastruktur og andre services leveret af Illumina i perioden frem mod 2017. Aftalen forpligter Illumina til i løbet af perioden at investere 162 mio. pund i videns- og jobskabelse inden for den engelske sektor for genomer.

I februar 2016 annoncerede Genomics England, at de udvider partnerskabsaftalen med Illumina. Den nye aftale medfører, at Illumina også skal bidrage til at udvikle en række værktøjer inden for bioinformatik. De skal bl.a. støtte Genomics England i at levere servicesi et større omfang end hidtil i forbindelse med understøttelse af en øget klinisk anvendelse og forskning målrettet de 13 Genomic Medicine Centres samt en række andre kliniske partnere.

3.1.4 Jura og etik

Det fremgår ikke af oplægget til udarbejdelsen af en national strategi for personlig medicin, hvorvidt jura og etiske overvejelser er områder, der vil være omfattet af strategien.

De juridiske rammer for anvendelsen af personoplysninger og fortrolige data i det engelske sundhedsvæsen er komplekst og omfatter bl.a. NHS Act 2006, Health and Social Care Act 2012, Data Protection Act, og Human Rights Act. Loven giver mulighed for, at personfølsomme data kan deles

mellem de personer og organisationer, der leverer sundhedsydelser direkte til patienten men beskytter patientens fortrolighed, hvis patientens personfølsomme data skal anvendes til sekundære formål.

Informeret samtykke og etiske overvejelser i forbindelse med genomforskning og anvendelse

Ifølge NHSE er anvendelsen af patientdata til sekundære formål af afgørende betydning i forhold til kvalitetsudvikling, forskning samt udvikling og implementering af nye løsninger i sundhedssektoren. Hovedreglen er i den forbindelse, at der så vidt muligt kun skal anvendes anonymiserede eller pseudonymiserede data i disse sammenhænge. Hvis der er behov for at anvende personhenførbare data, skal der indhentes samtykke fra patienten selv.

Gensekventering, analyse og genomforskning afhænger af den enkelte patients bidrag og muligheden for at kunne arbejde med og dele personhenførbare data mellem forskellige enheder og på tværs af sundhedssektoren, forskning og industrien. Patientens informerede samtykke er derfor yderst vigtigt at opnå, og Genomics England har i forbindelse med tilrettelæggelsen af processen omkring samtykke, datadgang og formidling af resultater til deltagende patienter gjort sig en række overvejelser i relation til praktiske udfordringer og etik.

Genomics England har således etableret et uafhængigt etisk rådgivende udvalg (Ethics Advisory Committee) som en del af The 100,000 Genomes Project. Udvalget har til opgave at definere etiske standarder og undersøge etiske udfordringer i forbindelse med projektet. Derudover har Genomics England også udarbejdet en række dokumenter og protokoller, der er blevet godkendt af den etiske forskningskomité (Research Ethics Committee) ved National Research Ethics Service (NRES), der er en del af Health Research Authority ved NHS.

Informeret samtykke

Den proces, herunder informationer og dokumenter, som The 100,000 Genomes Project anvender til at indhente informeret samtykke hos patienterne, er udviklet med udgangspunkt i input fra patienter og pårørende og rådgivning fra projektets etiske komite, Ethics Advisory Committee.

Det er et grundlæggende princip, at der ikke skal indhentes nyt samtykke fra patienten, hver gang afgivne data anvendes i en ny sammenhæng. For at opnå et informeret samtykke er det ifølge Genomics England nødvendigt, at patienten forstår projektet, herunder hvordan data vil blive anvendt. Dette varetages i et af de 13 Genomic Medicine Centres, hvor en klinisk medarbejder gennemgår centrale områder med patienten og indhenter den fornødne samtykkeerklæring. Denne proces sikrer, at patienten er bevidst om de risici og andre faktorer, der er forbundet med at deltage i projektet.

The 100,000 Genomes Project indsamler personidentificerbar data såsom patientens navn og adresse. Disse data bliver ikke gjort tilgængelige for forskere via Genomics Englands data centre men erstattes af en midlertidige kode, således at data pseudonymiseres. Der er dog stadig en risiko for, at den enkelte patient kan identificeres, f.eks. hvis patienten har en meget sjælden sygdom, eller hvis patienten er en af meget få patienter, der bliver behandlet på en bestemt afdeling eller klinik. For at imødekomme dette bliver al forskningsaktivitet i databaserne logget, og patientdata kan ligeledes kun eksporteres i aggregeret og pseudonymiseret form.

Det er på nuværende tidspunkt ikke endeligt afklaret, hvordan vedtagelsen af EU's persondataforordning vil påvirke måden, hvorpå Genomics England indhenter informeret samtykke.

Adgang til data

Ifølge the Parliamentary Office of Science and Technology (POST), der er det britiske parlaments interne rådgiver inden for forskning, tyder en række offentlige høringer på, at patienterne er positivt stemte over for undersøgelser og forskning af deres egne genomdata. Dog ønsker befolkningen at blive forsikret om, at adgangen til data er restriktiv og varetages i det offentliges interesse.

Ifølge Genomics England er der klare restriktioner på området i forhold til, hvordan forskere kan tilgå data. Derudover vurderer et uafhængigt rådgivende panel alle ansøgninger om adgang til data før en eventuel godkendelse. De forskere, der er tilknyttet Genomics England og The 100,000 Genomes

Project, har ikke tilladelse til at fjerne sekventeringsdata eller personfølsomme data fra Genomics Englands sikre databaser.

En anden bekymring er ifølge POST, om brugen af data kan føre til stigmatisering eller diskrimination - for eksempel inden for forsikringsområdet hvor adgang til data vil kunne påvirke prisen på forsikringspolisen. Ifølge Genomics England er ethvert fund og resultat fra The 100,000 Genomes Project omfattet af en allerede eksisterende aftale mellem sammenslutningen af britiske forsikringsselskaber og regeringen, der løber frem til 2019. Aftalen dækker dog ikke de patienter, der efterfølgende modtager behandling på grundlag af en genetisk diagnose. Disse patienter er fortsat forpligtet til at informere deres eget forsikringsselskab, hvis oplysningerne er påkrævede.

Tilfældige fund

Ifølge Genomics England er der tre typer af fund, patienten potentielt kan forvente i forbindelse med deltagelse i The 100,000 Genomes Project:

- Hovedfund (main findings) der relaterer sig til den sygdom, der danner grundlag for patientens deltagelse i projektet
- Yderligere fund (additional findings) der relaterer sig til 10 yderligere tilfælde såsom kræftmutationerne BRCA1 og BRCA2. For at modtage information om yderligere fund skal patienten have godkendt dette i forbindelse med afgivelse af informeret samtykke
- Tilfældige fund (incidental findings) der ikke er relateret til en patients sygdom eller karakteriseret som værende et yderligere fund.

Ifølge POST debatteres det stadigvæk, hvorledes tilfældige fund skal formidles til patienten, især hvis der er tale om sygdomme, hvor der ikke findes nogen behandling, f.eks. Huntingtons. Ifølge en undersøgelse, der er blevet gennemført i forbindelse med the 100,000 Genomes Project, noterede mere end halvdelen af alle respondenterne et ønske om at modtage information, der relaterer sig til tilfældige fund. På trods af deltagernes ønske er praksis, at patienterne i forbindelse med samtykkeerklæringen bliver informeret om, at information vedrørende tilfældige fund ikke vil blive formidlet til patienten, medmindre der er tale om, at patientens helbred er på spil.

3.2 Rammebetingelser

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i England. Afsnittet er struktureret i følgende tre delafsnit:

- Forskningsmiljø
- Dataglagring og sundhedsregistre
- Uddannelse og kompetenceudvikling.

De enkelte områder uddybes i det følgende.

3.2.1 Forskningsmiljø

England har igennem det seneste årti skabt en global styrkeposition som en af verdens førende bidragsydere til forskning inden for genomik og bioinformatik. Denne position er bl.a. opnået gennem målrettet finansiering, hvor England helt tilbage til 2006 bl.a. spillede en essentiel rolle i den globale finansiering af genomforskningen. Samlet set bidrog England med 12% af den totale finansiering i genomforskningens tidlige stadie, kun overgået af USA der bidrog med 35%.

Englands forskningsmiljø inden for genomforskning og bioinformatik er i høj grad centreret omkring Wellcome Genome Campus. Genome Campus er en del af den uafhængige forsknings- og velgørendhedsfond Wellcome Trust og huser nogle af verdens førende forskningsinstitutter og organisationer såsom The Wellcome Trust Sanger Institute og The European Bioinformatics Institute.

Wellcome Genome Campus

Etableringen af Wellcome Genome Campus syd for Cambridge blev oprindeligt påbegyndt i 1992, efter at fonden Wellcome Trust købte det gamle campusområde, der dengang bl.a. husede Sanger Institute. Siden da har Genome Campus udviklet sig til et af verdens førende forskningsmiljøer inden for genomik og bioinformatik og består i dag af en række centre, institutter og andre initiativer, herunder blandt andre:

- The Wellcome Trust Sanger Institute
- The European Bioinformatics Institute
- Elixir Technical Hub
- The 100,000 Genomes Project (afdeling for sekventering af patientdata)
- Biodata Innovation Centre (åbner juli 2016).

The Wellcome Trust Sanger Institute er et af verdens førende forskningsinstitutter inden for gensekventering og -analyse og var fra start 90'erne til 2003 spydspids for Englands bidrag til det globale samarbejde om kortlægning af menneskets genom også kaldet HUGO (Human Genome Project Organisation). I dag er instituttet hjemsted for mere end 700 medarbejdere og 120 forskere fordelt på syv forskningsprogrammer.

Hovedparten af Sanger Institutes finansieringsgrundlag bygger på en tilbagevendende femårig kernebevilling fra Wellcome Trust-fonden, og i 2010 blev instituttet tildelt 390 mio. pund med henblik på at gennemføre instituttets strategiplan for 2011-2016. Institutet er i øjeblikket ved at evaluere resultaterne af den netop overståede femårige periode forud for godkendelse af den strategiske plan for 2016-2021.

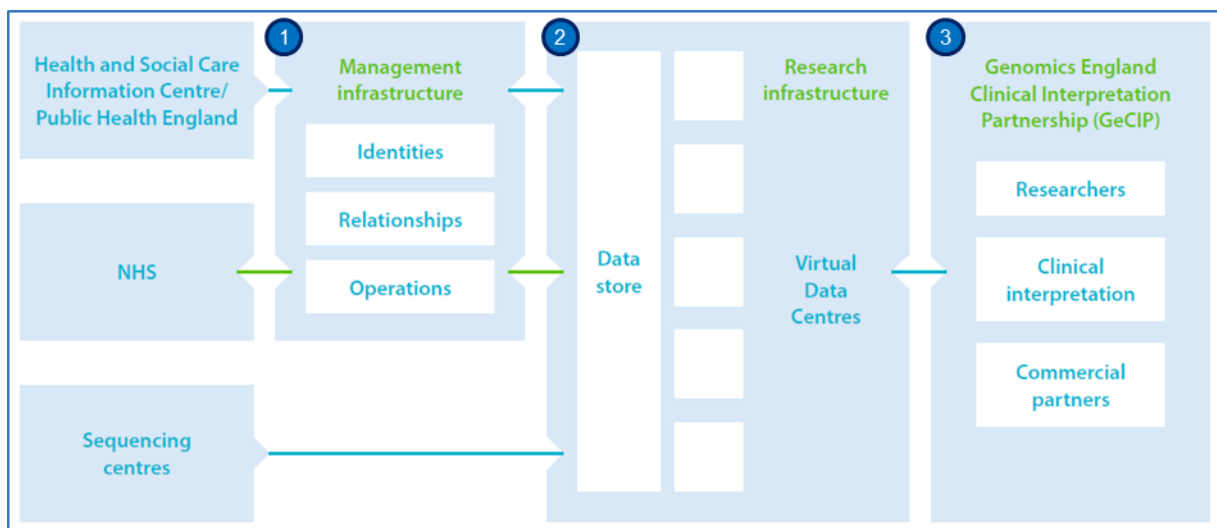
3.2.2 Datalagring og sundhedsregistre

Et af de strategiske fokusområder i NHSE's oplæg til en national strategi for personlig medicin er at udvikle en fælles infrastruktur, der understøtter personlig medicin, hvor især information- og datasystemer spiller en væsentlig rolle. England har i forvejen en omfattende it-infrastruktur på sundhedsområdet, og der pågår allerede en række initiativer med henblik på at optimere samkøringen af sundhedsdata fra forskellige sundhedsregistre.

Her er det særligt relevant at nævne The care.data programme, der har til formål at centralisere data på tværs af de engelske sundhedsregistre. Programmet har blandt andet til formål at samle patientrelateret data fra privatpraktiserende læger i centrale databaser, således at de kan samkøres med hospitalernes sundhedsregistre.

Inden for genomdata har Genomic England etableret en it-infrastruktur, hvor sundhedsdata fra eksisterende databaser og sundhedsregistre kan kobles sammen med data fra The 100,000 Genomes Project. Arkitekturen indeholder en centralt data management-sektion, der sørger for, at patientens data bliver anonymiseret, således at forskere og kommercielle partnere tilknyttet projektet ikke har adgang til personfølsomme oplysninger. Derudover giver data management-sektionen også mulighed for at re-associere data, således at eventuelle fund kan ledes tilbage til den enkelte patient. It-infrastrukturen er illustreret i figur 3 nedenfor.

Figur 3: Overordnet it-arkitektur for Genomics England og The 100,000 Genomes Project



Kilde: *Genomic England Protocol, 2015 s. 54*

Sundhedsdata fra NHS og andre organisationer tilgår Genomics Englands data management-sektion, (1) hvor data bliver pseudonymiseret, før de bliver lagret i databaserne (2). Pseudonymiseringen sker ved, at hver patients prøve og kliniske data bliver tildelt en kode (identifier) før lagring i Genomics Englands datacenter. Patientens personlige oplysninger og koden, der angiver patientens pseudonymiserede data, lagres i data management-sektionen, således at eventuelle fund kan blive korrekt re-associeret med den enkelte patient. Genomics Englands Clinical Interpretation Partnership (GeCIP) (3) har kun adgang til patientens data i pseudonymiseret form via den kode, der angiver patientens prøve og kliniske data.

Adgangen til data sker gennem en række virtuelle datacentre, der bygger på en fælles supercomputer (2). De forskellige datacentre er i stand til at kommunikere med hinanden bl.a. ved at anvende åbne standarder, der gør det nemmere for forskere, kommercielle partnere og andre organisationer at anvende data.

3.2.3 Uddannelse og kompetenceudvikling

Øget uddannelse og kompetenceudvikling er ifølge Genomics England nødvendigt for at sikre, at de engelske sundhedsprofessionelle har de fornødne kompetencer samt den fornødne viden og erfaring, der skal til for at forankre anvendelsen og udbredelsen af de korrekte metoder og teknologi inden for området personlig medicin. For at opnå dette har Health Education England oprettet et nationalt uddannelsesprogram, The Genomics Education Programme. Programmet er beskrevet yderligere i afsnittet nedenfor.

The Genomics Education Programme

The Genomics Education Programme (GEP) skal sørge for, at de engelske sundhedsprofessionelle har den viden, de kompetencer og den erfaring, der skal til, for at NHS fortsat kan være verdens førende sundhedsorganisation inden for området personlig medicin. Derudover har programmet også til formål at sørge for, at medarbejderne er i stand til at udnytte genomteknologien som en del af deres nuværende og fremtidige arbejde.

Programmet er finansieret af Health Education England med 20 mio. pund frem til 2019 og har bl.a. til opgave at:

- Levere digitale værktøjer og e-læring til NHS' medarbejdere inden for genetik, bioinformatik og etik
- Udvikle curriculum og afholde masteruddannelse genetisk medicin
- Koordinere og planlægge den fremtidige arbejdskraft der skal arbejde med området personlig medicin

- Støtte kliniske forskningsstipendier og ph.d.-stillinger i genomforskning og bioinformatik.

Programmet henvender sig primært til de medarbejdere, der arbejder ved et af de 13 Genomic Medicine Centres, som deltager i The 100,000 Genomes Project, eller på anden vis arbejder med området personlig medicin.

9 uddannelsesinstitutioner på tværs af England skal levere masteruddannelsen, og Health Education England har afsat midler til at finansiere 550 studiepladser for NHS' medarbejdere de kommende 3 år.

Hver måned anvender mere end 10.000 medarbejdere GEP's online-værktøjer. Gennem kurser af 1-2 timers varighed (jf. figur 2 nedenfor), videoer, billeder og faktaark kan medarbejderne bl.a. lære om genteknologi, bioinformatik og DNA-sekventering.

Figur 4: Eksempel på online-kursus ved Genomics Education Programme

The screenshot shows the Genomics Education Programme website. At the top left is the logo for the Genomics Education Programme, and at the top right is the NHS Health Education England logo. Below the logos is a navigation menu with links for Home, News, Online Courses, Programmes, Resources, and About Us. There are also buttons for 'Log In' and 'Create account'. The main content area features a course card for 'Sample Processing and DNA Extraction'. The card includes a thumbnail image with a DNA double helix and the text 'Sample processing for WHOLE GENOME SEQUENCING'. To the right of the thumbnail, there is a description of the course, its duration (1 hour), and a 'Join course' button.

Kilde: www.genomicseducation.hee.nhs.uk/courses/

3.3 Konkrete initiativer

Dette afsnit beskriver 2 konkrete initiativer vedrørende personlig medicin i England:

- The 100,000 Genomes Project
- Genomics England
- Regional Genetic Laboratories (Udbud af de regionale laboratorier for genetik).

3.3.1 The 100,000 Genomes Project

I december 2012 lancerede premierminister David Cameron planen om at opbygge en national gendatabase, der skulle forandre sundhedssystemet og gøre britiske biotekfirmaer verdensførende. Programmet blev døbt The 100,000 Genomes Project og har blandt andet til formål at gensekventere 100.000 gener fra ca. 70.000 patienter og pårørende med kræft og sjældne sygdomme.

Programmets genomdata skal anvendes til at udvikle bedre diagnostik og behandling. Derudover har programmet også til formål at udvikle nye kompetencer og ny kapacitet inden for genommedicin og klinisk anvendelse af genomteknologi samt forskning i den engelske sundhedssektor.

The 100,000 Genomes Project gennemføres i tre faser:

- Den første fase blev gennemført i 2014 og havde til formål at afdække potentialet i gensekventering samt evaluere resultaterne

- Anden fase blev gennemført i 2014 og 2015, hvor der blev gennemført et pilotprogram for sjældne sygdomme og to pilotprogrammer inden for kræftområdet
- Tredje fase foregår fra 2015 til 2017 og har til opgave at implementere de operationelle processer i fuld skala og øge kapaciteten, således at der ved udgangen af 2015 kan sekventeres 100 hele genomer pr. dag.

For at sikre at The 100,000 Genomes Project realiseres, og at programmet er i overensstemmelse med den generelle transformation af den engelske sundhedssektor, etablerede det engelske sundhedsdepartement i 2014 den statsejede organisation Genomics England.

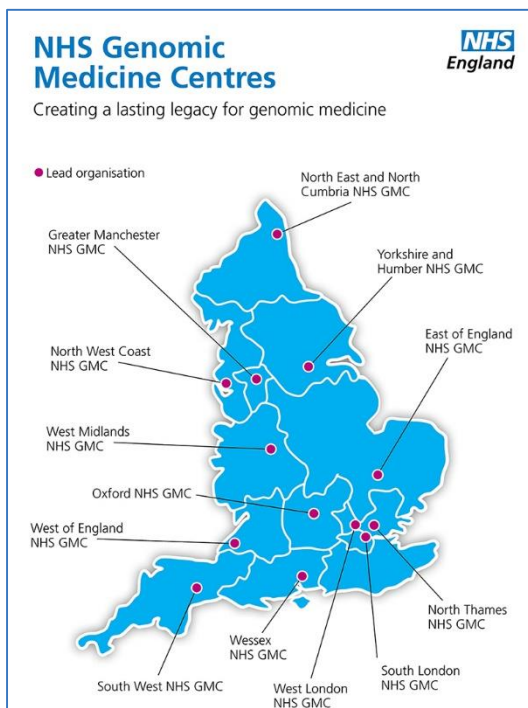
3.3.2 Genomics England

Genomics England er en statsejet organisation finansieret af den engelske sundhedssektor med 100 mio. pund frem til 2017. De har til opgave at realisere The 100,000 Genomes Project, således at der skabes et etisk og transparent program baseret på patienternes samtykke. Derudover har de også ansvaret for at skabe rammerne for ny forskningsbaseret viden og kickstarte udviklingen af Englands genomindustri.

De 13 Genomic Medicine Centres

NHS England har i samarbejde med Genomics England etableret 13 Genomic Medicine Centres (GMCs), der har ansvaret for at rekruttere patienter til programmet. Patienter, der ønsker at deltage, bliver enten henvist af egen læge eller bliver kontaktet af et GMC. Hvert GMC har det fornødne personale og de kompetencer til at informere patienten om programmets formål samt indhente det nødvendige informerede samtykke, såfremt patienten ønsker at deltage. Et specielt udviklet uddannelsesprogram, Genomics Education Programme (jf. afsnit 1.2.3), tilbyder medarbejderne adgang til e-læring og en række online-værktøjer, de kan bruge til at udvikle deres kompetencer. Figur 3 nedenfor viser en oversigt over placeringen af de 13 centre.

Figur 5: Oversigt over placeringen af de 13 Genomic Medicine Centres



Kilde: <https://www.genomicsengland.co.uk/taking-part/genomic-medicine-centres/>

Når The 100,000 Genomes Project afsluttes i 2017, er ambitionen ifølge Genomics England, at det engelske sundhedssystem (NHS) er klar til at anvende genomteknologi og data som led i de rutinemæssige sundhedsydelser. For at dette lykkes, er det afgørende, at flere sundhedsfagligt

uddannede medarbejdere bliver trænet og uddannet i at forstå og anvende genomdata som led i patientens diagnostik og behandlingsforløb.

3.3.3 Udbud af de regionale laboratorier for genetik

De regionale laboratorier for genetik udgør en central aktør for alle NHS Genomic Medicine Centres og har været ankerpunktet for sundhedssektorens ibrugtagning af genteknologi i løbet af de sidste 40 år. Et nedsat kommissorium i NHS England har fået til opgave at genudbyde udviklingen og driften af laboratorier. Udbuddet har til formål at skabe et ny infrastruktur for genlaboratorierne, der bygger på centrale laboratorier (Genomic Centralised Laboratory Hubs), og som kan supportere sjældne, arvelige og pådragede sygdomme såvel som molekylær diagnostik og medicintilpasning.

Den nye infrastruktur skal fungere som et nationalt netværk, der er sammenligneligt med NHS 13 Genomics Medicine Centres, og samle udbydere af molekylær diagnostik på tværs af geografi. En national koordinationsfunktion vil blive etableret med direkte reference til NHS England - og med ansvar for at koordinere og styre indsatserne på tværs. Koordinationsfunktionen vil have til ansvar at føre tilsyn med de anvendte metoder inden for test og testydelser i overensstemmelse med NHS Englands standarder og monitorere den overordnede effekt af den samlede infrastruktur og dens aktører.

3.4 Kildeoversigt

Ovenstående gennemgang af strategiske og operationelle indsatser vedrørende personlig medicin er baseret på følgende kilder:

- Personalised Medicine Strategy, Board Paper, NHS England, 2015
- <https://www.gov.uk/government/publications/department-of-health-shared-delivery-plan-2015-to-2020/shared-delivery-plan-2015-to-2020>
- The 100,000 Genomes Project Protocol, Genomics England, 2015
- <https://hee.nhs.uk/about-us>
- <https://improvement.nhs.uk/about-us/how-we-work/>
- <https://www.gov.uk/government/organisations/medicines-and-healthcare-products-regulatory-agency>
- <https://www.gov.uk/government/organisations/medicines-and-healthcare-products-regulatory-agency>
- <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/about-the-programme>
- <http://www.genengnews.com/gen-news-highlights/illumina-genomics-england-launch-524m-partnership-for-100k-genomes-project/81250183/>
- Monitor Deloitte, Genomics in the UK – An Industry study for the Office of Life Sciences, 2015
- <http://www.ebi.ac.uk/>
- Strategic Plan 2011-2016, Wellcome Trust Sanger Institute
- <https://www.england.nhs.uk/ourwork/tsd/ig/>
- The 100,000 Genomes Project, Parliamentary Office of Science & Technology, 2015

4 FINLAND

Dette kapitel beskriver centrale strategiske og operationelle initiativer i relation til personlig medicin i Finland. De finske erfaringer kan i særlig grad give inspiration til det fremadrettede strategiarbejde i Danmark på tre områder: For det første fremhæver flere eksperter den finske lovgivning vedrørende biobanker og deres brug af biologiske prøver som en af de mest moderne og gennemarbejdede metoder i forhold til håndtering af balancen mellem at give forskningsmæssig adgang til prøver og beskytte den enkelte donors rettigheder. Både i den forbindelse og fremadrettet er inddragelse af de finske borgere politisk højt prioriteret med henblik på at sikre tillid og opbakning. For det andet er det et væsentligt strategisk indsatsområde at etablere en sammenhængende teknologisk infrastruktur, som sikrer de bedst mulige betingelser for forskning på området gennem adgang til samt deling og sammenstilling af genom- og sundhedsdata i bredeste forstand under hensyntagen til den enkelte borgers rettigheder. Denne indsats koordineres med øvrige digitaliseringsinitiativer på området. For det tredje er der såvel på det politisk-strategiske som det operationelle niveau i Finland en klar erkendelse af, hvor vigtigt det er at have et internationalt perspektiv med i det nationale arbejde med personlig medicin, hvilket er afspejlet i såvel tilblivelsen af den nationale strategi som i en række konkrete forskningsprojekter.

Kapitlets indhold følger den overordnede forståelsesramme for kortlægningen (jf. kapitel 2) og falder derfor i følgende tre hovedafsnit:

- Politik og strategi
- Rammebetingelser
- Konkrete initiativer.

Hvert af de tre niveauer uddybes og detaljeres i det følgende.

4.1 Politik og strategi

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i Finland. Afsnittet er struktureret i følgende fire delafsnit:

- Politisk grundlag
- Aktører
- Økonomi
- Jura og etik.

De enkelte områder uddybes i det følgende.

4.1.1 Politisk grundlag

I juni 2015 fremlagde den finske regering en samlet strategi for personlig medicin og brug af genomdata, "Improving Health through the use of Genomic Data". I april 2016 har den finske regering afsat midler til etablering af et nationalt genomcenter, der får til ansvar at realisere strategiens indhold frem mod 2020.

Baggrund og organisering

Den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata er udarbejdet af en arbejdsgruppe forankret i det finske social- og sundhedsministerium og med deltagelse af repræsentanter fra FIMM (Institut for Molekylær Medicin, Helsinki Universitet), Valvira (Finlands nationale tilsynsmyndighed for sundhed og velfærd) samt Broad Institute (MIT).

Som led i udarbejdelsen af strategien blev der afholdt i alt seks tematiserede workshops, hvor relevante interessenter var inviteret til at drøfte temaer og mulige initiativer fra en bruttoliste udarbejdet af arbejdsgruppen. Det er efterfølgende vurderingen fra det finske sundhedsministeriums side, at afholdelsen af tematiserede workshops dels har sikret, at strategien i sin endelige form er godt dækkende i forhold til relevante temaer, dels har bidraget til at sikre opbakning til strategien.

Arbejdet med at udarbejde et forslag til strategi for personlig medicin og brug af genomdata udspringer af en vækst- og innovationsstrategi for sundhedsområdet, som blev vedtaget af den finske regering i 2014. Vækst- og innovationsstrategien var resultatet af et samarbejde mellem det finske sundheds- og socialministerium og to andre ministerier med ansvar for henholdsvis erhvervs- og forskningsområdet.

Vækst- og sundhedsstrategien indeholder blandt andet en relativt omfattende analyse af mulighederne for at etablere og understøtte et økosystem for sundhedsrelateret forskning og udvikling, herunder Finlands styrker og svagheder. På den baggrund opidser strategien 15 anbefalinger til fremadrettet handling, der hver især adresserer en eller flere af de identificerede problemfelter i analysen, og som udpeger aktør(er), der har ansvar for eksekvering.

To af de 15 anbefalinger retter sig specifikt mod en satsning på personlig medicin og genomdata:

- Anbefaling 3 adresserer et behov for bedre integrerede forskningsmiljøer, primært i relation til personlig medicin
- Anbefaling 8 adresserer dels et behov for problemfri adgang til sundhedsdata, dels et behov for formulering af et operationelt program med tilhørende regelsæt for brug af genomdata (grundlaget for igangsættelse af arbejdet med en egentlig strategi for genomdata som skitseret ovenfor).

Den finske regering har i forlængelse af regeringsskiftet i juni 2015 offentliggjort et omfattende reformprogram for det samlede social- og sundhedsvæsen. Reformen betyder, at alle offentlige services inden for social- og sundhedsområdet i 2019 overdrages til 18 regioner. På sundhedsområdet er målet fuld integration mellem primære, sekundære og tertiære sundhedsaktører og en ambition om digitalisering i videst muligt omfang.

Regeringsskiftet i juni 2015 har endvidere betydet, at arbejdet med personlig medicin og brug af genomdata er blevet udskudt i en kortere periode, fordi det ikke blev gjort til en del af regeringsprogrammet umiddelbart efter valget. Dette er imidlertid ændret med beslutningen i april 2016 om at finansiere etableringen af et nationalt genomcenter, der får ansvaret for at realisere strategien. Genomcentret er således tiltænkt rollen som driver af strategien og tovholder på de konkrete aktiviteter. Centret forankres på nationalt niveau og bliver forventeligt en enhed med 15-20 medarbejdere, hvoraf 10-15 vil skulle være eksperter på højt niveau.

De næste skridt bliver politisk vedtagelse af lovgrundlag for de kommende års arbejde. Det drejer sig dels om det administrative grundlag for etablering af genomcentret, dels om en revision af det juridiske grundlag for indsamling, brug og deling af data i relation til arbejdet med personlig medicin og genomforskning. Det administrative og juridiske forarbejde ventes ifølge den offentliggjorte tidsplan at tage det meste af 2016 og 2017.

Endvidere vil der parallelt med etablering af det nationale genomcenter blive etableret et nationalt kræftcenter, som forventes at skulle arbejde tæt sammen med genomcentret omkring en række af de konkrete initiativer. Endelig pågår der et arbejde med at skabe større sammenhæng på tværs af landets otte eksisterende biobanker, således at disse på sigt kan betragtes som del af et samlet hele. Disse tre organisatoriske tiltag – et nationalt genomcenter, et nationalt kræftcenter og en fælles koordineret indgang til landets biobanker – kommer organisatorisk set til at danne rammen om det finske arbejde med personlig medicin og brug af genomdata i de kommende år.

Strategisk hovedfokus

Den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata opridser en "roadmap" bestående af i alt 20 konkrete aktiviteter, der i løbet af tidsperioden 2015-2020 skal bidrage til at realisere fire understøttende målsætninger og tre hovedmålsætninger (jf. nedenstående tabel 1 og 2).

Tabel 4: Finland - Oversigt over understøttende målsætninger og aktiviteter

| Understøttende målsætninger | Aktiviteter |
|--|---|
| I. Brug af genomdata er styret af etiske principper og lovgivning | 1. Etablér etiske principper for brugen af genomdata 2. Klargør lovgivning, så den understøtter brug af genomdata |
| II. Genomforskning er tæt integreret i sundhedsvæsnet | 3. Etablér en national referencedatabase for genomdata 4. Fastlæg procedurer og rammer for effektiv brug af forskningsdata i sundhedsvæsnet |
| III. Sundhedsfaglige medarbejdere har kompetencerne til at anvende genomdata | 5. Opdatér og udvid den genrelaterede undervisning i curriculum på de sundhedsfaglige uddannelser 6. Udvikl og implementér et uddannelsesprogram for nuværende medarbejdere i sundhedsvæsnet 7. Vurdér behovet for medarbejdere med kompetencer inden for klinisk genetik |
| IV. Informationssystemer understøtter effektiv brug af genomdata | 8. Etablér en it-arkitektur for genomdata |

Som det fremgår af ovenstående tabel fokuserer de understøttende målsætninger og tilhørende konkrete aktiviteter i al væsentlighed på etablering og udvikling af rammebetingelser – i form af lovgrundlag, organisatorisk set-up, kompetencer og teknologi – der i strategiarbejdet er udpeget som havende betydning for realiseringen af hovedmålsætningerne på lidt længere sigt. Indholdet af de enkelte aktiviteter samt Finlands forudsætninger behandles uddybende i nedenstående afsnit.

Tabel 5: Finland - Oversigt over hovedmålsætninger og aktiviteter

| Hovedmålsætninger | Aktiviteter |
|--|---|
| V. Genomdata er bredt anvendt i sundhedsvæsnet baseret på individuelle og befolkningsmæssige behov | 9. Sikre en tilstrækkelig anvendelse af genetiske tests til diagnosticering af patienter og at testresultater også gavner familie og slægt 10. Udvikle en procedure for evaluering og ibrugtagning af genetiske tests 11. Fremme brugen af genetisk risikoprofilering i forebyggelsen af sygdomme 12. Stille kliniske beslutningsstøtteværktøjer baseret på genomdata til rådighed for sundhedsfaglige medarbejdere 13. Analysere omkostninger og potentialer ved brug af genomdata |
| VI. Individuer er i stand til at gøre brug af genomdata som en del af deres eget liv | 14. Stille retningslinjer for brug af genombaserede services til rådighed for befolkningen 15. Give individer adgang til værktøjer baseret på genomdata 16. Medtag undervisning i genomdata på curriculum i sekundær uddannelse |

VII. Finland har et attraktivt forsknings- og forretningsmiljø i relation til genomdata

17. Etablér et nationalt servicepunkt, hvor forskere og virksomheder kan få hjælp til forskning, aftalegrundlag og kommercialisering

18. Etablér en national samarbejdsmodel for offentligt-private partnerskaber om brug af genomdata og tilknyttede sundhedsdata i forskning og produktudvikling

19. Giv forsknings- og udviklingsadgang til genomdata og andre sundhedsdata samlet fra flere kilder

20. Etablér et program for finansiering, produktliggørelse og kommercialisering

I relation til hovedmålsætningerne i den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata er det set i forhold til en dansk kontekst en væsentlig pointe, at strategien i meget høj grad har et anvendelsesorienteret fokus med vægt på, at såvel sundhedsprofessionelle som borgere i kraft af aktiviteterne i strategien får nye værktøjer stillet til rådighed i deres dagligdag. Det gælder både forbedrede muligheder for risikoprofilering, diagnosticering og behandlingsmæssig beslutningsstøtte i det kliniske arbejde, og det gælder borgeres adgang til viden og indsigt, der stiller dem bedre i beslutninger om eget helbred og egen varetagelse af sygdomsforløb, hvor brug af genomdata ventes at kunne gøre en forskel.

4.1.2 Aktører

Der er identificeret en bred vifte af aktører i Finlands strategiske og operationelle arbejde med personlig medicin. Heraf skiller 5-7 aktører sig ud ved at være involveret på flere niveauer og/eller i flere centrale initiativer. Disse aktører er listet i nedenstående tabel.

Tabel 6: Overblik over centrale aktører inden for personlig medicin og brug af genomdata i Finland

| Kategori | Aktør | Rolle |
|---------------------------|--|---|
| Stat | STM (Finlands sundheds- og socialministerium) | Politisk/strategisk tovholder på genomstrategi Central deltager i vækst- og innovationsstrategi |
| Stat | THL (Finlands nationale institut for sundhed og velfærd) | Driver en række centrale sundhedsdataregistre Driver biobank Central aktør i sekventerings-/forskningssamarbejde med FIMM og Broad Institute samt en række internationale life science-virksomheder |
| Stat | Valvira (Finlands nationale tilsynsmyndighed for sundhed og velfærd) | Har deltaget i arbejde med genomstrategi Tilsynsmyndighed for landets biobanker |
| Stat | Sitra (Finlands innovationsfond) | Har deltaget i arbejde med genomstrategi Central deltager i vækst- og innovationsstrategi Central aktør i vækst- og erhvervsudvikling og etablering af offentligt-private samarbejder |
| Forskning | FIMM (Institut for Molekylær Medicin, Hesiuki Universitet) | Har deltaget i arbejde med genomstrategi Central aktør i sekventerings-/forskningssamarbejde med THL og Broad Institute samt en række internationale life science virksomheder |
| Forskning (international) | The Broad Institute (MIT, Havard University) | Har deltaget i arbejde med genomstrategi |

| | | |
|---------|----------|---|
| | | Aktør i sekventerings-/forskningssamarbejde med THL og FIMM samt en række internationale life science-virksomheder |
| Biobank | BBMRI.fi | Netværk bestående af Finlands otte biobanker: THL Biobank, Finlands hematologiska register och biobank (FHRB), Helsingfors urologiska biobank (HUB), Academic Medical Center Helsinki (AMCH; Nylands sygehusdistrikt), Borealis Biobank (Norra Österbottens sygehusdistrikt) samt Tammerfors Biobank (FCBT) |

4.1.3 Økonomi

Gevinster og samfundsøkonomi

Den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata peger på tre primære effekter af en strategisk indsats på området:

- **Højere livskvalitet**, herunder bedre muligheder for at lade den enkelte borger tage ansvar for egen behandling
- **Mere omkostningseffektiv behandling**, herunder bedre forebyggelse, målrettet screening, mere effektiv diagnosticering, personaliseret behandling og mere sikker medicinordination
- **Mere interessant innovationsmiljø**, herunder en mere produktiv forskning og en højere økonomisk aktivitet.

Hverken for disse tre primære effekter eller de underliggende konkretiseringer er der identificeret egentlige samfundsøkonomiske effektstudier eller potentialeberegninger, der kvantificerer, i hvilket omfang de nævnte effekter forventes at bidrage økonomisk – enten i form af et mere effektivt sundhedsvæsen eller i form af samfundsøkonomisk vækst.

I relation til et stærkere innovationsmiljø lægger strategien som nævnt ovenfor an til den forudgående innovations- og vækststrategi for sundhedsområdet. Denne strategi omfatter ligeledes ikke egentlige estimater af vækstpotentialet men har som ambition at etablere et økosystem for forskning i og anvendelse af genomrelateret viden med det formål at tiltrække investeringer inden for medico og bioteknologi.

Finansiering af national strategi og konkrete initiativer

Den finske regering har i april 2016 bevilget 17 mio. euro til etablering af et nationalt genomcenter. Bevillingen knytter sig primært til selve etableringen og driften af centret samt til etablering af den nødvendige teknologiske infrastruktur i relation til sammenstilling af genomdata og data fra øvrige registre på social- og sundhedsområdet.

Den samlede strategi for personlig medicin og genomdata er af arbejdsgruppen bag strategien estimeret til at koste 50 mio. euro for realisering af de beskrevne aktiviteter i perioden 2015-2020.

Det er i den forbindelse værd at bemærke, at den foreslåede strategi på en række områder bygger oven på programmer og initiativer, der allerede er sat i gang. Det gælder især tilstedeværelsen af otte biobanker, etableringen af den allerede eksisterende sundhedsdatainfrastruktur, herunder i særlig grad initiativerne knyttet til Kanta (Finlands nationale sundhedsdataarkiv, der samler data fra en række registre, patientjournalssystemer og øvrige kilder) og den eksisterende strategi for digitalisering af det finske social- og sundhedsvæsen samt en række af de konkrete forskningsprojekter (jf. nedenstående afsnit om såvel teknologi som forskningsmiljøer).

4.1.4 Jura og etik

Dette afsnit giver et overblik over de væsentligste juridiske og etiske iagttagelser fra kortlægningen af Finland.

Jura

Finlands strategi for personlig medicin og brug af genomdata har som en af de konkrete aktiviteter et loveftersyn, der skal sikre, at det juridiske grundlag for det videre arbejde med genomdata er på plads.

Forslaget til lovrevision forventes fremlagt i efteråret 2017. Lovarbejdet vil skulle bygge videre på den lovgivning om biobanker, som Finland vedtog i oktober 2012, og som trådte i kraft i september 2013.

Lovgivningen fra 2013 var blandt de første i Europa til at introducere et samlet juridisk grundlag for etablering af og tilsyn med biobanker, som på én gang tilgodeser individuelle borgerrettigheder og forskningsmæssige behov for adgang til prøver og data.

Loven om biobanker fra 2013 bygger således på tre grundlæggende principper:

1. Nationale myndigheder har ansvar for regulering af biobanker. Konkret er det den nationale styrelse for sundhed og social service, Valvira, der udsteder tilladelser til biobanker og fører tilsyn med disse
2. Donorers rettigheder er beskyttet i kraft af en række rettigheder, herunder:
 - a. Informeret samtykke og "opt out"-procedure for retrospektive prøver
 - b. Privacy-beskyttelse og pseudonymisering af prøver
 - c. Donorers ret til at vide hvad prøver anvendes til, herunder etablering af en teknisk løsning, som muliggør dette i praksis.
3. Fremme af forskning og udvikling, herunder:
 - a. Større fleksibilitet i samtykke med henblik på at give lettere adgang til at "genbruge" prøver i nye forskningsprojekter
 - b. Tilladelse til at koble biobank-prøver med andre sundhedsdata
 - c. Alle rådata, der stammer fra biobank-materiale, fødes tilbage i biobanken med henblik på fremtidig forskning.

Efter lovens vedtagelse er det på baggrund af praktiske erfaringer vurderingen hos det finske sundhedsministerium, at lovgivningen i relation til første princip ikke har været præcis nok i sine krav til de enkelte biobanker. Dette har særlig betydning i forhold til et voksende ønske om deling og udveksling af lagrede data. Her har man i de udstedte tilladelser ikke været præcis nok i sine krav til brug af fælles standarder (jf. afsnit om datalagring og sundhedsregistre).

Etik

Den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata indeholder som nævnt ovenfor et enkelt initiativ vedrørende fastlæggelse af en række etiske principper for brug af genomdata. Det fremgår af initiativet, at der i den forbindelse skal nedsættes et rådgivende etisk udvalg, men det er på nuværende tidspunkt uafklaret, hvordan det rådgivende udvalgs arbejde og formulerede etiske principper vil blive overført til det lovgivende arbejde eller andre former for regulatoriske tiltag på området.

4.2 Rammebetingelser

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i Finland. Afsnittet er struktureret i følgende tre delafsnit:

- Forskningsmiljø
- Datalagring og relevante sundhedsregistre
- Uddannelse og kompetenceudvikling.

De enkelte afsnit uddybes i det følgende.

4.2.1 Forskningsmiljø

I relation til den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata er det en væsentlig iagttagelse, at de relevante forskningsmiljøer i vid udstrækning er tæt integrerede gennem såvel direkte organisatoriske forbindelser som en række fælles større forskningsprojekter – flere med en væsentlig international berøringsflade (jf. SISu projektet i nedenstående afsnit om konkrete initiativer).

FIMM – Institut for molekylær medicin ved Universitetet i Helsinki – står som en central aktør i det finske forskningsmiljø for personlig medicin og genomforskning. FIMM er således både et forskningscenter og en infrastrukturoperatør, der driver teknologisk infrastruktur og biobank-services. Endvidere er FIMM koordinator i forhold til Finlands deltagelse i en række internationale og europæiske samarbejder på området, herunder ESFRI og BMRI samt det nordiske EMBL samarbejde, hvor også Danmark deltager.

Endelig har FIMM som nævnt ovenfor haft en central placering i den arbejdsgruppe, der står bag udarbejdelsen af den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata.

4.2.2 Datalagring og sundhedsregistre

Finlands strategi for personlig medicin og genomdata har etablering af it-arkitektur for området som en af de konkrete aktiviteter. Det er en central pointe i relation til dette forslag, at Finland i forvejen har en omfattende it-infrastruktur på sundhedsområdet, og at der pågår en række initiativer med henblik på at give såvel borgere som sundhedsfaglige medarbejdere og forskere bedre adgang til sundhedsdata, der hentes fra en bred vifte af kilder.

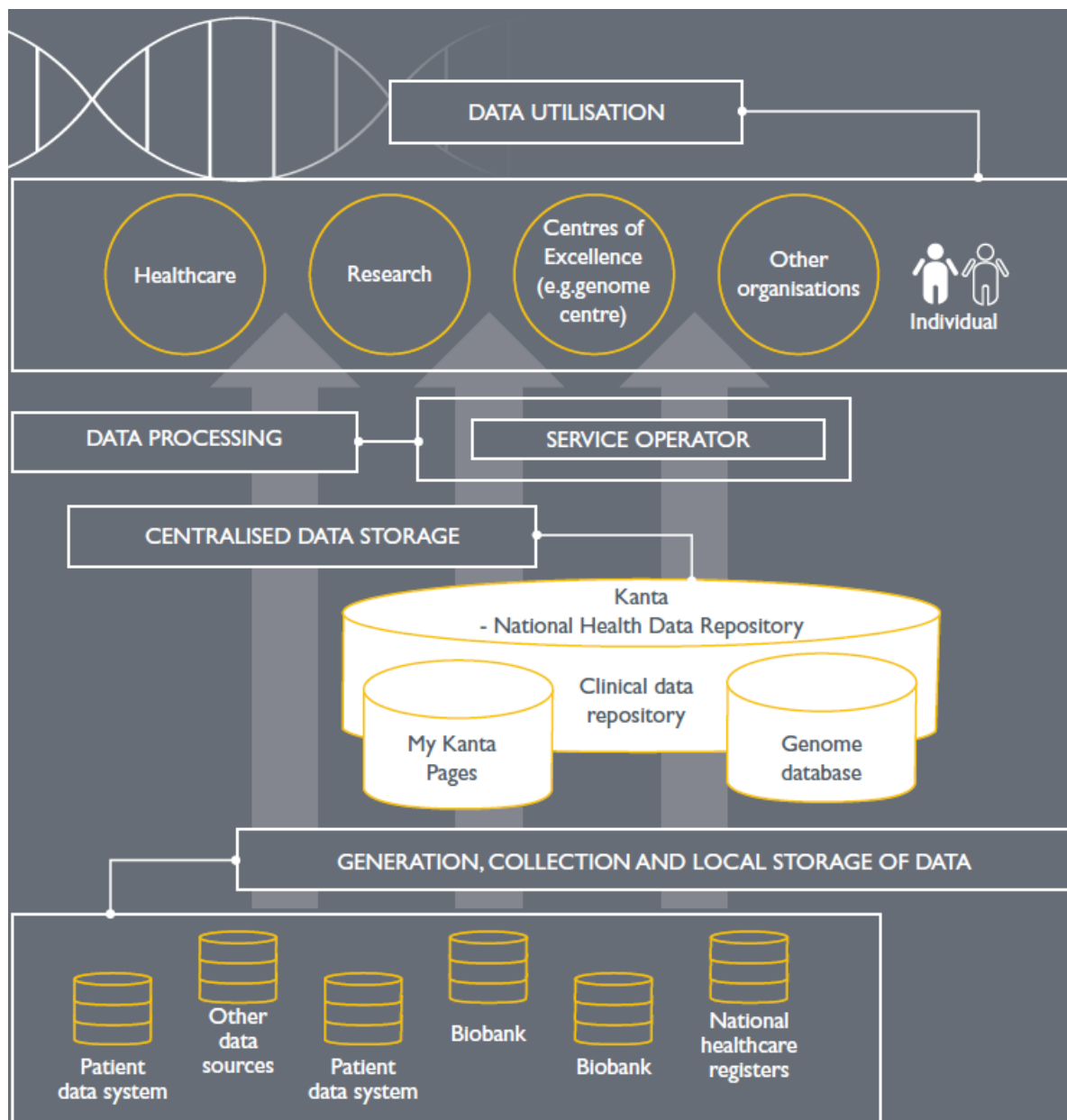
Her er det særligt relevant at nævne Kanta og myKanta (borgernes adgang til egne data i Kanta). Det er således allerede i dag muligt for finske borgere at følge med i, hvilke organisationer der behandler og tilgår deres sundhedsdata – en teknologisk udmøntning af visse af de etiske og juridiske principper (jf. afsnit om jura og etik ovenfor).

I forlængelse af disse initiativer ses etablering af en specifik it-arkitektur for genomdata af det finske sundhedsministerium som en indsats, der skal koordineres med og indgå i det bredere arbejde med at sikre sammenhæng og øget genbrug af sundhedsdata i regi af Finlands e-social- og e-sundhedsstrategier. Det er i den forbindelse også væsentligt at nævne, at en væsentlig del af de midler, der nu er bevilget til etableringen af et nationalt genomcenter, ifølge det finske sundhedsministerium forventes at skulle gå til arbejdet med etablering af en teknologisk infrastruktur på området, herunder ovennævnte it-arkitektur.

Det finske fokus på etablering af en teknologisk infrastruktur på området skal for det første ses i forlængelse af en generel erkendelse, som flere interviewpersoner på tværs af de undersøgte lande peger på, nemlig at det er koblingen af genomdata med data fra andre kilder, der forventes at kunne give de største forskningsmæssige resultater – og her har Finland på linje med de øvrige nordiske lande væsentlige fordele i form af en meget veludbygget offentlig registerinfrastruktur på social- og sundhedsområdet. For det andet er der ifølge det finske sundhedsministerium en erkendt udfordring i Finland med manglende standardisering på tværs af landets otte biobanker, hvilket udgør en barriere for det fremadrettede samarbejde.

Nedenstående figur viser en oversigtlig skitse til den ønskede it-arkitektur hentet fra den finske strategi for personlig medicin og genomdata (se også beskrivelsen af ISAACUS i nedenstående afsnit om konkrete initiativer).

Figur 6: Skitse til overordnet arkitektur for genomdata



4.2.3 Uddannelse og kompetenceudvikling

Den finske strategi for personlig medicin og brug af genomdata skitserer en treleddet indsats i relation til uddannelse og kompetenceudvikling på området:

- Første led i indsatsen retter sig mod fremtidige sundhedsprofessionelle og fokuserer på en gennemgang af det eksisterende curriculum på relevante uddannelser med henblik på at sikre, at alle sundhedsprofessionelle får en tilstrækkelig introduktion til og viden om personlig medicin og genomforskning som en del af deres grundlæggende uddannelse
- Andet led retter sig mod de nuværende ansatte i sundhedsvæsnet og fokuserer på en generel opkvalificering af disse ved hjælp af e-læring
- Tredje led fokuserer på behovet for specialiserede læger og sygeplejersker inden for genrelaterede discipliner. Strategien konstaterer, at disse medarbejdergrupper i dag har opnået deres ekspertise gennem mangeårig træning på jobbet. For at undgå mangel på de nødvendige specialistkompetencer skal der foretages en vurdering af behovet for specialister og i forlængelse

heraf etableres de nødvendige uddannelsesstillinger. Genetiske rådgivere nævnes som en særlig kompetenceprofil, der kan kræve udvikling af et særskilt curriculum, hvis det vurderes, at der er et tilstrækkeligt stort behov.

Det er ikke specificeret i strategien, hvilke omkostninger der ventes at knytte sig til hver af de tre uddannelses- og kompetenceudviklingsinitiativer.

4.3 Konkrete initiativer

Dette afsnit giver et overblik over to af de væsentligste initiativer vedrørende personlig medicin på operationelt niveau i Finland:

- SISU (Sequencing Initiative Suomi)
- ISAACUS (one-stop service for helbredsdata)
- De enkelte initiativer uddybes i det følgende.

4.3.1 SISU (Sequencing Initiative Suomi)

SISU projektet er et samarbejde mellem en række internationale forskergrupper, der alle arbejder med at udvikle værktøjer inden for genombaseret medicin. Forskergrupperne genererer sekventeringsdata fra hele genomer og hele exomer baseret på finske biologiske prøver.

I alt har SISU projektet sekventeret mere end 10.000 prøver fra 10 forskellige kohorter, heriblandt:

- The 1000 Genomes Project
- ADGEN (Genetic, epigenetic and molecular identification of novel Alzheimer's disease related genes and pathways) Study
- The Botnia (Diabetes in Western Finland) Study
- EUFAM (European Study of Familial Dyslipidemias)
- The national FINRISK Study, FUSION (Finland-United States Investigation of NIDDM Genetics) Study
- Health 2000 Survey
- Inflammatory Bowel Disease Study
- METSIM (METabolic Syndrome In Men) Study
- Migraine Family Study, Oulu Dyslipidemia Families
- Controls from The Schizophrenia Study.

Alle finske prøver er sekventeret af The Broad Institute of Harvard and MIT, Wellcome Trust Sanger Institute og Washington University i St. Louis.

Som eksempel kan "The 1000 Genomes Project" fremhæves. Der er tale om et internationalt forsknings samarbejde med det formål at etablere et omfattende katalog over menneskelige genetiske variationer med henblik på at understøtte anden genombaseret og medicinsk forskning. Projektet omfatter i alt 2.500 mennesker fra 25 forskellige populationer over hele verden, hvis gener vil blive sekventeret, heriblandt også DNA-prøver fra 100 finske frivillige. Projektets resultater vil blive stillet gratis til rådighed for forskere.

4.3.2 ISAACUS (onestop service for helbredsdata)

Under arbejdstitlen "ISAACUS – the Digital Health HUB" har den finske innovationsfond Sitra taget initiativ til etablering af en organisation, der får til ansvar at indsamle og håndtere helbredsdata i bred forstand med henblik på at sikre let adgang til disse data for forskere og virksomheder, der arbejder med sundhedsrelateret forskning og udvikling.

Ambitionen er så vidt muligt, at ISAACUS skal fungere som én samlet indgang til alle tilgængelige helbredsdata på tværs af eksisterende registre, systemer og databaser i Finland. Hensynet til den

enkelte borgers privatliv og ret til selv at styre, hvad egne data anvendes til, indgår som et selvstændigt, prioriteret mål i arbejdet.

Projektet drives i et bredt samarbejde mellem offentlige og private aktører, som blandt andet tæller det finske sundheds- og socialministerium, det nationale institut for sundheds- og social-service samt det finske ministerium for beskæftigelse og økonomi. Projektet er startet i september 2015 og forventes afsluttet i efteråret 2017.

4.4 Kildeoversigt

Ovenstående gennemgang af strategiske og operationelle indsatser vedrørende personlig medicin er baseret på følgende kilder:

- Enterprise and Innovation Department, Health Sector Growth Strategy for Research and Innovation Activities, maj 2014 (https://www.tem.fi/files/40138/TEMrap_16_2014_web_26052014.pdf)
- Sirpa Soini, Finland on a road towards a modern legal biobanking infrastructure, European Journal of Health Law 2013 (3) 289-94
- Ministry of Social Affairs and Health, Approaches to Personalised Medicine in Finland: Status Report, 26.10.2015 (https://www.sm.ee/sites/default/files/content-editors/Personaalmeditsiin/voipio-pulkki_tallinn_261015_1_uhilduvusreziim.pdf)
- Ministry of Social Affairs and Health, Government's further policy outlines on the healthcare, social welfare and regional government reform package, 05.04.2016 (http://stm.fi/documents/1271139/2328148/2016_03194Hallituksen+sote-+ja+maakuntahallintolinjaukset_en.pdf/7535b405-8a10-457a-85aa-65e925d8b1bc)
- Ministry of Social Affairs and Health, Genomcenter gör att genominformation blir en del av hälso- och sjukvården, 14.04.2016 (http://stm.fi/sv/artikeln/-/asset_publisher/genomikeskus-tuo-perimastasaatavan-tiedon-osaksi-terveydenhuolto)
- Ministry of Social Affairs and Health, Nationellt kræftcentrum främjar patienternas jämlikhet, 14.04.2016 (http://stm.fi/sv/artikeln/-/asset_publisher/kansallinen-syopakeskus-edistaa-potilaidentasavertaisuutta)
- Ministry of Social Affairs and Health, Improving Health through Genomic Data, june 2015 (link)

Diverse hjemmesider:

- Auriabiopankki.fi
- BBMRI.fi
- Biopankki.fi
- Sisuproject.fi
- Thl.fi

5 NORGE

Dette kapitel beskriver centrale strategiske og operationelle initiativer i relation til personlig medicin i Norge. De norske erfaringer kan i særlig grad give inspiration til det fremadrettede strategiarbejde i Danmark ved, at Norge i forhold til en række styrkepositioner i relation til personlig medicin minder om Danmark. Samtidig peger Helsedirektoratet dog på en række udfordringer, der bør adresseres i en norsk satsning på personlig medicin. Det drejer sig dels om mangel på nødvendige kompetencer både inden for relevante specialer og generelt i sundhedsvæsenet, dels om manglende organisatorisk og teknologisk sammenhæng, herunder fravær af tværgående samarbejdsmodeller og mangel på ensartede tekniske standarder og snitflader mellem relevante systemer og registre. I forlængelse af de identificerede udfordringer er det værd at fremhæve to indsatsområder fra den norske strategi for personlig medicin: For det første indeholder det norske strategiarbejde et væsentligt fokus på udvikling af nødvendige kompetencer inden for sundhedsvæsenet og forskningsverdenen i forbindelse med en satsning på personlig medicin. For det andet arbejder eHelsedirektoratet via en række initiativer på mere generelt at skabe bedre muligheder for deling af data i det norske sundhedsvæsen, og denne indsats er afspejlet i strategien for personlig medicin, hvor en sammenhængende teknologisk infrastruktur i Norge ses som en uomgængelig forudsætning for det videre arbejde med genomdata.

Kapitlets indhold følger den overordnede forståelsesramme for kortlægningen (jf. kapitel 2) og falder derfor i følgende tre hovedafsnit:

- Politik og strategi
- Rammebetingelser
- Konkrete initiativer.

Hvert af de tre niveauer uddybes og detaljeres i det følgende.

5.1 Politik og Strategi

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i Norge. Afsnittet er struktureret i følgende fire delafsnit:

- Politisk grundlag
- Aktører
- Økonomi
- Jura og etik.

De enkelte områder uddybes i det følgende.

5.1.1 Politisk grundlag

I efteråret 2015 igangsatte departementet for sundhed og omsorg udarbejdelsen af en national strategi for personlig medicin. Et udkast til strategien har været sendt i høring, som er afsluttet primo maj 2016.

Baggrund og organisering

I oktober 2014 modtog departementet for sundhed og omsorg (Helse- og omsorgsdepartementet) en rapport vedrørende en national udredning af personlig medicin gennemført af de regionale sundhedsregioner (Helse Sør-Øst, Vest, Midt-Norge og Nord) på foranledning af departementet. Med udgangspunkt i den nationale udredning igangsatte departementet i efteråret 2015 udarbejdelsen af en national strategi for personlig medicin i sundhedssektoren. Et udkast til strategien har været i høring frem til 6. maj 2016, hvorefter strategien forventes godkendt og offentliggjort i juni 2016.

Udarbejdelsen af strategien blev af departementet for sundhed og omsorg pålagt Helsedirektoratet, hvor der blev oprettet en projektgruppe med tilhørende 5 arbejdsgrupper, en styregruppe og en referencegruppe. Projektet har været forankret i Helsedirektoratets afdeling for medicinsk udstyr og lægemidler, og styregruppen har været sammensat af repræsentanter fra Helsedirektoratet, de fire sundhedsregioner (Helse Nord, Midt-Norge, Sør-Øst, Vest), foreninger (f.eks. Norsk Forening for almen medicin), universitetshospitalerne og universiteter.

Projekt- og arbejdsgrupperne havde til formål at udarbejde en national strategi for personlig medicin, der tager udgangspunkt i de regionale sundhedsregioners udredning fra 2014. Strategien handler om implementering af personlig medicin i sundhedssektoren, hvor genetiske undersøgelser er i fokus. Det er derfor ikke en forskningsstrategi men en implementeringsstrategi, der tager udgangspunkt i de fagområder, hvor personlig medicin allerede er taget i brug, og hvor indførelsen af ny teknologi kan skabe nye muligheder og udfordringer.

Strategisk hovedfokus

I Norge er personlig medicin allerede taget i klinisk brug på enkelte områder, dog hovedsageligt inden for specialområderne hvor medicinsk genetik og kræft er de to overordnede fokusområder og drivkræfter bag udviklingen. Der er imidlertid lokale og regionale forskelle i kompetencer og teknologiske løsninger, som medfører forskellige i tilbud til patienterne. Den nationale strategi for personlig medicin skal derfor give en samlet retning for implementeringen og udbredelse af personlig medicin i sundhedssektoren. Strategien peger på centrale områder, der bør udvikles, og kommer med konkrete anbefalinger. Anbefalingerne har et 5-års perspektiv og dækker perioden 2017-2021.

Helsedirektoratet anbefaler ligeledes, at strategien følges op med en detaljeret handlingsplan for specifikke fagområder, hvor personlig medicin har størst klinisk effekt. Sundhedssektoren er afhængig af industrien og af, at erhvervslivet udvikler nye innovative løsninger. Derfor anbefaler Helsedirektoratet også, at erhvervslivet inddrages i udarbejdelsen af handlingsplanerne. Dette er i tråd med anbefalingerne i Norges nationale sundhedsstrategi, HelseOmsorg21.

Den overordnede målsætning med strategien er at skabe en nationalt koordineret udvikling af personlig medicin, således at der tilbydes gode og ligeværdige sundhedstjenester i hele landet.

Implementeringen af personlig medicin skal bidrage til at opnå det sundhedspolitiske mål om at styrke kvaliteten, patientsikkerheden og gode forskningsmiljøer. De vigtigste principper for strategien er:

- At patienter i hele landet får ligeværdige tilbud om personlig medicin
- At implementeringen af personlig medicin varetager den enkeltes integritet og råderet over information om eget biologisk materiale
- At nye metoder inden for personlig medicin indføres på en sådan måde, at det er samfundsøkonomisk bæredygtigt og i tråd med gældende kriterier for prioritering af indsatsområder.

Derudover kommer strategien med 3 strategiske mål og 11 strategiske anbefalinger samlet i 5 områder; disse er skitseret i tabel 7 nedenfor. De 3 strategiske mål for den nationale strategi for personlig medicin er:

1. Sundhedssektoren bidrager med god information og vejledning om personlig medicin
2. Sundhedssektoren udvikler tilbuddet om personlig medicin og samarbejder nationalt om infrastruktur og organisering

3. Sundhedssektoren bidrager med forskning, udvikling og innovation inden for personlig medicin både nationalt og internationalt.

Tabel 7: Oversigt over områder, strategiske anbefalinger og tidshorisont

| Område | Strategisk anbefaling og tidshorisont |
|---|--|
| A: Kompetencer og information | <ul style="list-style-type: none"> – A1: Etablere nationalt netværk af regionale kompetencecentre (år 1-2) – A2: Udvikle nationale kompetencestandarder for genetisk vejledning (år 1-2) – A3: Personlig medicin som tema i relevante uddannelser (år 3-5) |
| B: Normering | <ul style="list-style-type: none"> – B1: Normere klinisk brug af genom-undersøgelser (år 1-2) |
| C: Sundhedsregistre | <ul style="list-style-type: none"> – C1: Etablere et nationalt anonymt register for arvelige sygdomme (år 1-2) – C2: Vurdere om kræftregistret skal udvikles til at registrere oplysninger om kræft-genom-varianter (år 3-5) – C3: Vurdere om "smittevernregistret" skal udvikles til at inkludere genom-undersøgelser (år 3-5) |
| D: Informations- og kommunikationsteknologi | <ul style="list-style-type: none"> – D1: Udvikle en national løsning for lagring og behandling af rådata/sundhedsoplysninger fra kliniske genom-undersøgelser (år 1-2) – D2: Støtte udviklingen af personlig medicin i den elektroniske patientjournal (år 3-5) |
| E: Forskning og innovation | <ul style="list-style-type: none"> – E1: Etablere en handlingsplan for personlig medicin på tværs af programmer i Norges Forskningsråd og de speciale sundhedsområder (år 1-2) – E2: Undersøge patientforløb som integrerer klinik og forskning (år 1-2) |

Helsedirektoratets vurdering af området personlig medicin i Norge

Ifølge Helsedirektoratet har Norge nogle centrale områder, hvor landet står stærkt, og som bidrager til at skabe en solid platform for implementering og videreudvikling af området personlig medicin:

- Et af disse områder er de nationale sundhedsregistre og biobanker, hvor Norge har mange værdifulde aktiver, og som kontinuerligt udvikles gennem nationale programmer og initiativer
- Et andet område er ifølge Helsedirektoratet rækken af relevante forskningsmiljøer inden for personlig medicin, som har gode kompetencer og et internationalt netværk
- Den nationale enighed blandt Norges regionale sundhedsaktører om behovet for at indføre personlig medicin i sundhedssektoren er et tredje område, hvor landet står stærkt
- Det fjerde område er den eksisterende lovgivning, som varetager beskyttelsen af persondata og patientrettigheder.

Trods klare styrkepositioner er Norge ifølge Helsedirektoratet også udfordret på området personlig medicin. Det generelle videns- og kompetenceniveau i sundhedssektoren om molekylærmedicin og medicinsk praksis afledt af biologiske mekanismer er lavt. Og personlig medicin er stadig begrænset til et lille antal sygdomme og behandlingsalternativer - og løser i dag ikke de store folkesundhedsudfordringer (f.eks. inden for diabetes, hjerte-/karsygdomme og psykiatri). Derudover mangler der generelt en bedre infrastruktur til stor-skala registrering og deling af biologiske data samt kobling til elektroniske patientjournaler og andre it-systemer, der anvendes i sundhedssektoren. Og der mangler tværfaglige arbejdsprocesser og samarbejdsrutiner, der involverer fagprofessionelle fra de primære områder og specialister i sundhedssektoren.

5.1.2 Aktører

Det er ifølge Helsedirektoratet endnu uvist, hvordan ansvars- og rollefordelingen mellem stat, regioner og forskning kommer til at være i forbindelse med udrulningen af den nationale strategi for personlig medicin. Flere aktører har ifølge Helsedirektoratet efterspurgt en central organisering og et øget nationalt samarbejde, og konkret foreslår Helsedirektoratet, at der etableres nationale sundhedsregistre, så man kan drage nytte af de norske fordele inden for klinisk diagnostik, eksisterende registre og biobanker.

Derudover foreslår Helsedirektoratet også, at uddannelse og kompetenceudvikling af fagprofessionelle inden for personlig medicin forankres hos et nyt nationalt samarbejdsorgan for henholdsvis sundheds- og uddannelsessektoren, som det departementet for sundhed og omsorg er ved at etablere.

Ifølge Helsedirektoratet udfordrer fremkomsten af personlig medicin det traditionelle og regulatoriske skel mellem forskning og klinisk praksis i Norge. Et patientforløb kan gå fra etableret behandling til forskning og tilbage, og der anvendes teknologisk udstyr, der for nyligt kun blev anvendt til grundforskning.

Der er identificeret en række aktører i Norges arbejde med personlig medicin. Aktørerne er listet i tabel 8 nedenfor og fordeler sig på tværs af stat, styrelser, regioner, råd, konsortier og forskning.

Tabel 8: Overblik over udvalgte centrale aktører inden for personlig medicin i Norge

| Kategori | Aktør | Rolle |
|------------|---|---|
| Stat | Departementet for sundhed- og omsorg (HOD) | Politisk opdragsgiver og strategisk tovholder på den nationale strategi for personlig medicin og for HelseOmsorg21. Derudover en central spiller i regeringens handleplan for HelseOmsorg21 med ansvar for at gennemføre indsatserne inden for sundhedsdata og biobanker. |
| Stat | Helsedirektoratet | Ansvar for den nationale strategi for personlig medicin samt behandlings- og biobankloven, reglerne for overføring af biologisk material til udlandet, og reglerne for håndtering og oprettelse af biobanker. |
| Stat | E-Helsedirektoratet | Ansvar for at det nationale sundhedsregisterprojekt (NHRP) der skal modernisere de nationale medicinske kvalitetsregistre og de centrale sundhedsregistre. |
| Regioner | Helse Vest, Helse Midt-Norge, Helse Nord, Helse Sør-Øst | Norge er inddelt i fire sundhedsregioner med ansvar for at drive sygehuse, forskning og uddannelse. Sundhedsregionerne har haft en stor rolle i udarbejdelsen af den nationale strategi for personlig medicin og har været en del af arbejdsgrupper og styregrupper. Spiller ligeledes en stor rolle i den efterfølgende implementering og udrulning af strategien. |
| Råd | Forskningsrådet | Politisk råd og rådgiver for regeringen. Finansierer en lang række programmer og initiative inden for området personlig medicin. |
| Konsortium | Biobank Norge | Et nationalt konsortium med 10 partnere oprettet i 2011 for at skabe en national biobankinfrastruktur. Finansieret af Forskningsrådet med 80 mio. norske kroner frem til 2018. |
| Forskning | Oslo Kræft Cluster | Et forsknings-cluster hvor fokus er på at accelerere udviklingen af ny kræftdiagnostik og medicin bl.a. gennem projektet "Personalized Kræft Medicine". Er en del af Norwegian Centre of Expertise og delvist finansieret af den norske regering. |
| Forskning | Norwegian Genomics Consortium (NGS) og Norwegian Sequencing Center (NSC). | Et nationalt konsortium der tilbyder forskere og sundhedstjenester sekventeringskapacitet og analysetjenester. |
| Forskning | Norwegian Kræft Genomics Consortium (NCGC) | Et nationalt forskningskonsortium forankret i de norske universiteters hospitaler. Samarbejder om to store forskningsprojekter inden for kræftområdet og driver derudover projektet "1000 Genomes", der handler om at skabe en database med normale genetiske variationer. |
| Forskning | National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine (NCS-PM) | Et nationalt konsortium der bygger videre på NGC og NSC og er et samarbejde mellem universitetssygehusene og universiteterne i Oslo, Bergen og Trondheim. Blev i 2015 tildelt 77,2 mio. norske kroner til indkøb og drift af 8 sekventeringsmaskiner til humane helgenom- og eksomundersøgelser. |

5.1.3 Økonomi

Gevinster og samfundsøkonomi

I udkastet til strategien for personlig medicin konstateres det, at der er stor usikkerhed omkring såvel de mulige gevinster som det investeringsbehov, der er forbundet med en satsning på personlig medicin. Af samme grund lægger Helsedirektoratet op til en løbende evaluering og tæt opfølgning på de økonomiske aspekter af strategiarbejdet.

På gevinstsiden nævnes hurtigere diagnosticering, bedre muligheder for individuelt tilpasset behandling, større effekt af behandlingen med færre bivirkninger, tidligere intervention samt bedre muligheder for forebyggelse.

Disse effekter er i en række forudgående rapporter kvalificeret yderligere i form af en række konkrete situationer, hvor adgang til personlig medicin og genomdata vil kunne forbedre behandlingen eller på anden vis bidrage til en øget kvalitet og effekt. Der er ikke udarbejdet egentlige potentialeanalyser, som estimerer, i hvilket omfang dette i praksis forventes at være tilfældet.

Finansiering af national strategi

Det er ifølge Helsedirektoratet endnu uvist, hvordan udrulningen af den nationale strategi for personlig medicin skal finansieres. Dog forventes det, at de fire sundhedsregioner kommer til at udgøre en væsentlig bidragsyder, da der ifølge departementet for sundhed og omsorg (HOD) er optakt til, at implementeringen af strategien skal ske på baggrund af eksisterende midler.

Ifølge Norwegian Kræft Genomics Consortium (NCGC) er der stadig lang vej at gå, før gensekventering bliver en fuldt integreret del af den kliniske praksis. Der kræves fortsat meget forskning på området samt en endnu bedre forståelse af, hvordan man kan anvende gensekventering i klinisk sammenhæng.

Udrulning og implementering af gensekventering i den norske sundhedssektor vil kræve ekstra ressourcer i kraft af øget finansiering, da der er behov for at støtte klinikken i udbredelse af forskning, test og dokumentation af nye behandlingsformer, medicinering og diagnostik.

Ifølge NCGC skal man starte udbredelsen af personlig medicin ved at fokusere på de kliniske områder, der allerede arbejder med og interesserer sig for forskning inden for området. Derudover er kræft et område, man bør fokusere på. Da det særligt inden for kræftområdet ikke er nødvendigt at anvende fuld gensekventering men i stedet afgrænset (panel)sekventering, hvor man undersøger bestemte mutationer. Derudover er der ca. 30.000 kræftpatienter i Norge.

Finansiering af programmer og initiativer inden for personlig medicin

Medicinsk og sundhedsfaglig forskning i Norge er i høj grad offentligt finansieret. De vigtigste finansieringskilder er Forskningsrådet og de regionale sundhedstiltag.

Departementet for sundhed og omsorg finansierer gennem Forskningsrådet programmer, blandt andet inden for klinisk forskning (BEHANDLING) og stamcelleforskning (STAMCELLER). Hvert program er forankret i en programplan, som definerer klare mål for forskningen og sætter rammen for, hvilke problemstillinger og hvilken type projekter der støttes. Departementet for uddannelse og forskning finansierer programmet for forskningsinfrastruktur (FORINFRA) og bioteknologi (BIOTEK2021), som begge er relevante for personlig medicin. Forskningsrådets samlede indsats på sundhedsområder var i 2014 på 1.2 mia. norske kroner.

Tablet 9 nedenfor viser en oversigt over centrale programmer og initiativer, samt hvor meget de enkelte initiativer har modtaget i støtte fra Forskningsrådet.

Table 9: Overview of programs and initiatives financed by the Research Council

| Program | Initiative | Financing in Norwegian kroner | Period |
|------------|--|-------------------------------|-------------|
| FORINFRA | Biobank Norway 2 – a national research infrastructure for clinical and population based biobanks | 85,3 mio. | 2016 – 2023 |
| FORINFRA | National consortium for sequencing and personalized medicine | 77,2 mio. | 2015 – 2024 |
| FORINFRA | Health Registries for Research | 36,4 mio. | 2014 – 2024 |
| BIOTEK2021 | A national research and innovation platform for personalized cancer medicine | 40 mio. | 2013 – 2017 |
| BEHANDLING | Better health by harvesting biobanks | 20 mio. | 2013 – 2017 |
| BIOTEK2021 | Personalized Cancer Medicine | 35,7 mio. | 2012 – 2017 |

5.1.4 Jura og etik

Following the Health Directorate will see an increase in use of genome-wide studies involve ethical and legal challenges, when it comes to collection, handling and use of health information.

Genome-wide studies will often generate very large amounts of health information of a highly sensitive nature, and there will often be a need for sharing information across clinical practice and research as well as across other areas in the health sector - both nationally and internationally. In addition, these health information also contain information about the patient's health status in the patient's family, which makes it extra important to take care of the patient's personal data protection and the right to self-determination regarding appropriate data.

In Norway, consent from the patient is the main rule for handling of health information. There is a distinction between 3 categories of health information: direct and indirect personally identifiable health information and anonymous information.

1. Directly identifiable health information is defined after the Health Personnel Act § 21 and the Patient Journal Act § 2 stk. a and information, which can be linked to an individual person
2. Indirectly identifiable health information is information, where personally identifiable identifiers such as for example personal number is removed, but where the information nevertheless can be linked to an individual person. In a Danish context, this is often pseudonymized information
3. Anonymous information is health information, which no longer can be linked to an individual person, and for which it is not possible to remove personally identifiable identifiers such as name and personal number.

Direkte og indirekte personidentificerbare sundhedsoplysninger er underlagt tavshedspligt. Dette gælder ikke for anonyme oplysninger, og disse kan derfor frit gøres tilgængelige, for eksempel i forbindelse med forskning, og kan frit deles på tværs af landegrænser.

Personlig medicin udfordrer anonyme sundhedsoplysninger

Fælles for mange af de teknologier, som anvendes inden for personlig medicin, er, at de giver mulighed for at identificere individet på genniveau. Derved er de sundhedsoplysninger, der genereres på baggrund af en genundersøgelse, qua deres egenskab ikke anonyme.

Ifølge Helsedirektoratet vil sundhedsoplysninger, der er fremkommet gennem en genetisk undersøgelse, fortsat være personidentificerbare, selvom man ikke kobler oplysningerne til direkte eller indirekte personidentificerbare markører. Dette har stor betydning for den videre behandling af sundhedsoplysningerne, især når det kommer til registrering af oplysningerne og den videre brug af oplysningerne til for eksempel forskning. Der er derfor stort fokus på, hvordan man kan anonymisere sundhedsoplysninger, for hvilke det gælder, at genetiske undersøgelser er anvendt som metode.

Ved anvendelse af genomundersøgelser, vil anonymiteten af oplysningerne ifølge Helsedirektoratet afhænge af, hvor mange sundhedsoplysninger man sammensætter. Bortfiltrerer man de største dele af sekvensen og kun fokuserer på et lille antal sundhedsoplysninger, som ikke er tilknyttet det enkelte individ direkte eller indirekte, kan dette anses som værende anonymiserede sundhedsoplysninger, da muligheden for at gennemføre en bagvedliggende personidentificering ikke er tilstede.

Anonymitet er ifølge Helsedirektoratet et begreb åbent for fortolkning. Ifølge departementet for sundhed og omsorg (HOD) er der skærpede krav til, at identifikation hverken direkte eller indirekte skal være muligt, for at kravet til anonymitet kan være opfyldt. Men hvis muligheden for at identificere personen enten ikke eksisterer eller er forsvindende lille, skal personen ikke betragtes som værende identificerbar, og sundhedsoplysningerne skal ej heller betragtes som personoplysninger.

Etiske overvejelser

Ifølge Helsedirektoratet knytter der sig flere etiske udfordringer til området personlig medicin. Nogle af de centrale problemstillinger er:

- At personlig medicin som regel involverer brugen af diagnostiske test og dermed risikoen for testresultater, der er falsk negativ eller falsk positiv
- De etiske udfordringer, der knytter sig til håndtering og deling af sensitive sundhedsoplysninger
- Håndteringen af tilfældige fund, fund af resultater med usikker betydning, og fund af resultater der siger noget om patientens fremtidige risiko og sygdom.

Derudover kan en udbredt anvendelse af genetiske test medføre angst, sygeliggørelse og overdiagnostik blandt befolkningen. Dette kan ifølge Helsedirektoratet resultere i et behov for unødigt opfølgning og kontrol, der vil indebære en u hensigtsmæssig brug af samfundets ressourcer. Mange fund kan føre til større usikkerhed, der vil gøre det vanskeligt at tilbyde konkret rådgivning om eventuelle interventioner.

Som led i at udrulle den nationale strategi for personlig medicin, anbefaler Helsedirektoratet, at der nedsættes en separat arbejdsgruppe med ansvar for at gennemføre en udredning af etiske og juridiske udfordringer inden for området personlig medicin.

5.2 Rammebetingelser

Dette afsnit beskriver de overordnede strategiske rammer for arbejdet med personlig medicin i Norge. Afsnittet er struktureret i følgende tre delafsnit:

- Forskningsmiljø
- Datalagring og sundhedsregistre
- Uddannelse og kompetenceudvikling.

De enkelte områder uddybes i det følgende.

5.2.1 Forskningsmiljø

De største forskningsmiljøer inden for personlig medicin i Norge findes på kræftområdet. Her er alle universitetshospitalerne (Oslo, Akershus, Haukeland, St. Olav og Nord-Norge), de fire største universiteter (Oslo, Bergen, Tromsø og Trondheim), Kræftregistret og Folkesundhedsinstituttet vigtige aktører.

Derudover har 3 centre for fremragende forskning (SFF) og forskningsdrevet innovation (SFI) aktiviteter inden for personlig medicin. Det gælder Center for Kræftbiomedicin (CCB) ved Oslo Universitet (2007 – 2017), Center for Kræftbiomakører (CCBIO) ved Bergen Universitet (2013 – 2022), og Kræft Stem Cell Innovation Center (CAST) ved Oslo Universitetssykehus (2007-2015).

Ifølge Ola Myklebost, professor og leder af Norwegian Kræft Genomics Consortium, er det vigtigt, at forskning inden for personlig medicin bliver forankret nationalt, således at data, resultater, kompetencer og erfaring deles påtværs af forskellige aktører. Nationale forskningskonsortier (som f.eks. Norwegian Kræft Genomics Consortium) udgør i dette tilfælde centrale spillere i den norske forskningsinfrastruktur ved blandt andet at tilbyde forskere og sundhedstjenester adgang til sekventeringskapacitet, analysetjenester og registre.

Nationale forskningskonsortier

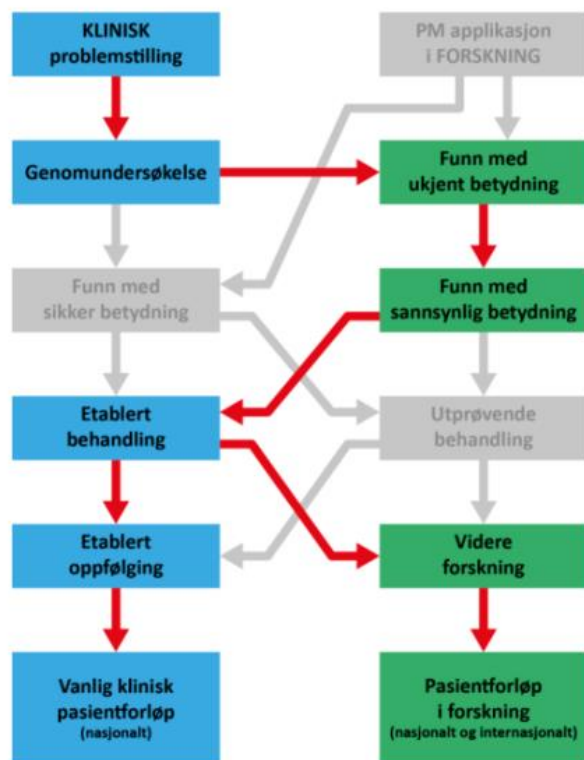
På infrastrukturen er der to veletablerede nationale aktører for storskala-sekventering: Norwegian Genomics Consortium (NGS) og Norwegian Sequencing Center (NSC). Begge tilbyder sekventeringskapacitet og analysetjenester til forskere og sundhedstjenester.

I 2015 tildelte Forskningsrådet 77,2 mio. norske kroner til National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine (NCS-PM). Konsortiet bygger videre på NGC og NSC og er et samarbejde mellem universitetssygehuse og universiteterne i Oslo, Bergen og Trondheim. Det blev i 2015 tildelt 77,2 mio. norske kroner til indkøb og drift af otte sekventeringsmaskiner til humane helgenom- og eksomundersøgelser.

5.2.2 Datalagring og sundhedsregistre

Ifølge Helsedirektoratets nationale strategi for personlig medicin er der tydeligt sammenhæng mellem anvendelsen af personlig medicin i forskning og klinisk praksis. Denne sammenhæng udfordrer, hvordan sundhedsoplysningerne skal lagres, hvad de skal bruges til, og hvem der har adgang. Sammenhængen mellem forskning og klinisk praksis er eksemplificeret og illustreret i figur 1 nedenfor, hvor de generelle aspekter i et patientforløb hhv. i ordinær klinisk praksis og forskning er skitseret.

Figur 7: Eksempel på sammenhængen mellem forskning og klinisk praksis ved personlig medicin



Kilde: Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten, Høringsutkast marts 2016, s. 66

Som eksemplet i figur 7 illustrerer, vil personlig medicin ifølge Helsedirektoratet medføre et betydeligt overlap mellem klinisk praksis og forskning, da håndteringen af patientens udrednings- og behandlingsforløb ofte vil veksle mellem klinisk praksis og forskning. Figur 7 er bestemt ikke udtømmende, og i mange tilfælde er vekselvirkningen mere kompleks og sammensat.

Der er behov for standardiserede registrerings- og analysemetoder og nationale sundhedsregistre for genetiske variationer

Ifølge Helsedirektoratet eksisterer der i dag ikke nogen registre for genomdata til klinisk brug, og der stilles ej heller krav til, hvordan data fra genomundersøgelser lagres, og hvordan de analyserede resultater registreres i laboratoriernes datasystemer og i de elektroniske patientjournaler (EPJ). De lokale it-afdelinger (f.eks. på de norske sygehuse og laboratorier) udformer i stor grad egne løsninger, hvoraf nogle bygger på eksisterende forskningsinfrastruktur, der kan være meget ressourcekrævende, og hvor datasikkerheden er af varierende kvalitet. De nuværende it-systemer på sygehuse er heller ikke gearet til at imødekomme den øgede anvendelse af storskala sekventeringsteknologi i patientbehandlingen, fordi datamængderne, som generes, er for store.

Ifølge Helsedirektoratet er der behov for at standardisere, hvordan genomundersøgelserne udføres og analyseres. Brugen af standardiserede registrerings- og analysemetoder vil kunne føre til bedre ressourceudnyttelse og er essentielt for at sammenligne og integrere sundhedsoplysninger på tværs af tekniske løsninger, klinisk praksis og forskning.

Konkret foreslår Helsedirektoratet, at der etableres nationale sundhedsregistre for genetiske variationer – både for individer, tumorer og mikrober. Nationale sundhedsregistre for genomvarianter vil udgøre et essentielt fundament for den praksisnære forskning og innovation inden for personlig medicin, da det muliggør, at man kan drage nytte af de norske fordele inden for klinisk diagnostik, andre sundhedsregistre og biobanker.

Regeringen vil prioritere sundhedsoplysninger og sundhedsregistre

Sundhedsoplysninger og sundhedsregistre udgør et af de 10 strategiske satsningsområder i regeringens strategi og handlingsplan for sundhed og omsorgsområdet (HelseOmsorg21). Frem mod 2018 ønsker regeringen af prioritere arbejdet med sundhedsoplysninger ved at modernisere og samkøre centrale sundhedsregistre og medicinske kvalitetsregistre.

Der vil blandt andet blive iværksat en national strategi for sundhedsregistre og en national e-sundhedssatsning. Derudover vil regeringen iværksætte en proces, der skal vurdere nye tiltag, der skal lette adgangen til og integrationen mellem sundhedsoplysninger og andre typer af datakilder. Og de vil videreudvikle de norske biobanker og biobanktjenester, styrke storskala infrastrukturen i Biobank Norge og etablere et nationalt biobankregister og flere nationale sygdomsbaserede forskningsbiobanker.

Anonyme og personførbare sundhedsregistre

Ifølge Helsedirektoratet er det nødvendigt, at der skelnes mellem anonyme og personhenførbare sundhedsregistre. Det skyldes blandt andet, at der kan være forskellige formål i forbindelse med oprettelsen og anvendelsen af sundhedsregistre. Derudover er der de organisatoriske og ressourcemæssige udfordringer samt behovet for juridisk afklaring, især når det gælder persondatabeskyttelse, behandling af sundhedsoplysningerne og registerejerskab.

Etablering af et nationalt anonymt register for genetiske variationer

Etableringen af et nationalt anonymiseret genomfrekvensregister skal ifølge Helsedirektoratet registrere frekvenser af arvelige genetiske variationer, erhvervede genetiske variationer og frekvenser af mikrobielle genomvariationer.

Frekvensregistre skal kunne benyttes til at registrere frekvensen af alle typer genetiske variationer fra genomundersøgelser fra patienter og raske frivillige. Oplysningerne skal være anonymiserede, og det vil ikke være muligt at foretage nogen kobling mellem forskellige varianter fra samme individ. Dog vil det ifølge Helsedirektoratet være fordelagtigt, at man for hver genetisk variant registrerer andre sundhedsoplysninger, som ikke er personhenførbare, for eksempel sygdomsgrupper eller anden biologisk information.

Det anonyme frekvensregister bør ifølge Helsedirektoratet være frit tilgængeligt, og registrering af sundhedsoplysninger skal kunne ske uden samtykke fra patienten. Helsedirektoratet anbefaler desuden, at registret forankres nationalt gennem de fire sundhedsregioner (Helse-Nord, Helse Midt-Norge, Helse Sør-Øst, Helse Vest); dog bør driften og udviklingen foregå i et af de eksisterende sundhedsregistre, som allerede har de fornødne kompetencer. Udviklingen og etableringen af selve registret skal inddrage store dele af det fagprofessionelle miljø, således at enighed kan opnås om bl.a., hvilke oplysninger der skal indgå i registret, hvordan registrering skal foregå, hvem der har ansvar for databehandling, og hvem der har det løbende driftsansvar.

Etablering af et nationalt personhenførbart genomsundhedsregister

Etableringen af et nationalt personhenførbart genomsundhedsregister skal ifølge Helsedirektoratet registrere humane arvelige genomer, kræftgenomer og humane mikrobielle genomvariationer. Formålet med et nationalt register er at støtte den enkelte patient, forskning og kvalitetssikring af sundhedssektoren.

Etableringen af et personhenførbart sundhedsregister vil kræve, at der indhentes samtykkeerklæring fra alle patienter og raske frivillige, og at der implementeres adgangskontrol i overensstemmelse med gældende lovgivning, offentlige tilladelser og godkendelser samt specifikke detaljerede retningslinjer for brug af sundhedsregistre. Det nationale register må være solidt forankret i de fire sundhedsregioner og de relevante forskningsmiljøer. Dog er der behov for en national overbygning, der kan implementere fælles standarder for registrering af sundhedsoplysninger, således at samarbejde og sammenligning af data på tværs af sektorerne og niveauer er muligt.

5.2.3 Uddannelse og kompetenceudvikling

Uddannelse og kompetenceudvikling af medarbejderne i den norske sundhedssektor er et centralt tema i den norske strategi for personlig medicin.

Ifølge strategien fremhæver de norske fagmiljøer et særligt behov for at styrke deres kompetencer inden for genetik og bioinformatik. Det er ifølge Helsedirektoratet nødvendigt for at sikre forsvarlige og effektive patientforløb samt sikre, at medarbejderne ved genetisk udredning har det nødvendige kompetenceniveau i medicinsk genetik.

Derudover er et øget kompetenceniveau inden for genetik og bioinformation også nødvendigt for at sikre en effektiv kommunikation mellem medarbejderen og det medicinsk-genetiske laboratorium samt mellem medarbejderen og patienten.

Ifølge Helsedirektoratet er videns- og kompetenceniveauet især af varierende kvalitet hos de privatpraktiserende læger (fastleger). De udgør en central aktør i at afdække patientens aktuelle tilstand for genetisk testning - for eksempel ved forhøjet risiko for familiær eller arvelig kræft.

Den nuværende oplæring, kompetence- og metodeudvikling inden for området personlig medicin foregår i dag internt i de forskellige sundhedsinitiativer og er tilpasset lokale behov. Dette medfører ifølge Helsedirektoratet, at kompetencerne blandt de sundhedsprofessionelle svinger i niveau, og at der eksisterer en begrænset overførbare, hvilket udfordrer vidensdelingen og den strategiske retning for området.

Helsedirektoratet og departementet for sundhed og omsorg anbefaler to konkrete initiativer, der skal styrke kompetenceniveauet for specialist- og grunduddannelserne:

1. En ny tredelt, modulbaseret uddannelsesmodel for lægernes specialistuddannelser
2. Et nyt samarbejdsorgan mellem sundheds- og uddannelsessektoren.

Ny tredelt, modulbaseret uddannelsesmodel for lægernes specialistuddannelser

Inden for lægernes specialistuddannelse er der i dag stor variation blandt specialerne, når det gælder viden og grundlæggende færdigheder inden for personlig medicin. Helsedirektoratet har derfor foreslået, at der indføres en ny tredelt, modulbaseret uddannelsesmodel, der giver mulighed for at inddrage relevante emner såsom genetik og genomik som kompetencemoduler for relevante specialer. Ændringerne skal sikre, at der skabes en specialistuddannelse for læger, som i højere grad afspejler kommunernes og sundhedssektorens fremtidige opgaver, og som er bedre til at modstå de nye og ændrede kompetencebehov, der følger af den medicinsk-faglige og teknologiske udvikling samt de organisatoriske og strukturelle ændringer inden for området personlig medicin.

Ud over en øget indsats målrettet de lægefaglige specialtområder må flere af de etablerede samarbejdsfora mellem de regionale sundhedsinitiativer, universiteterne og professionshøjskolerne revitaliseres og udnyttes bedre. Det skal ifølge Helsedirektoratet sikre, at sundhedssektorens behov også varetages i grunduddannelserne.

Nyt samarbejdsorgan mellem sundheds- og uddannelsessektoren

Sundhedsmyndighederne i Norge ønsker et bedre og tydeligere afklaret samarbejde inklusive koordinering mellem sundheds- og uddannelsessektoren. Dette skal sikre relevante uddannelser af høj kvalitet, som er dimensioneret korrekt i forhold til sundhedssektorens behov. For at opnå dette har departementet for sundhed og omsorg varslet en kritisk gennemgang af samarbejdsstrukturerne mellem sundheds- og uddannelsessektoren. Derudover har departementet også foreslået, at der bliver taget initiativ til at etablere et overordnet nationalt organ for samarbejde mellem de to sektorer under ledelse af departementet. Det er departementets vision, at et nyt samarbejdsorgan kan fungere som en vigtig arena for drøftelser og diskussioner af eventuelle kompetencebehov, der kan opstå som følge af udbredelsen af personlig medicin, og som er relevant for grunduddannelserne.

5.3 Konkrete initiativer

Dette afsnit beskriver tre konkrete initiativer vedrørende personlig medicin i Norge:

- Biobank Norway II
- National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine
- Norwegian Cancer Genomics Consortium.

5.3.1 Biobank Norway II

Biobank Norway 2 (BN2) er et initiativ støttet af det norske Forskningsråd med 85,3 mio. norske kroner fra 2016 til 2023. BN2 har til formål at udvide det eksisterende biobank-konsortium Biobank Norway inden for 9 prioriterede satsningsområder, der blandt andet omfatter investering i ny teknologi inden for køl og frys, og opgradering af eksisterende biobank-faciliteter. Hertil kommer udvikling af en national kommunikationsplatform for sekventeringsstudier samt lettere adgang til at registrere data i samarbejde med eksisterende forskning- og sundhedsregistre.

Biobank Norway blev oprindeligt oprettet som et nationalt konsortium i 2011 og finansieret af Forskningsrådet med 80 mio. norske kroner. Den oprindelige projektperiode var fra 2011-2013, men denne er efterfølgende blevet forlænget frem til 2018 - og er senest med BN2 forlænget yderligere frem til 2023 og tilføjet ekstra 85,3 mio. norske kroner.

Formålet med Biobank Norway er at skabe en national biobankinfrastruktur, der skal øge brugen af biobanker som basis for forskning og innovation både i nationalt og internationalt forskningssamarbejde. Derudover skal Biobank Norway skabe en international konkurrencedygtig biobanktjeneste inden for basal klinisk og epidemiologisk medicinsk forskning.

Konsortiet består af 10 partnere fordelt på de fire sundhedsregioner og uddannelsesinstitutionerne. De 10 partnere i Biobank Norway er:

- Norges aktiske universitet (UiT)
- Universitetet i Bergen (UiB)
- Universitetet i Oslo (UiO)
- Norges tekniske- og naturvidenskabelige universitet (NTNU)
- Folkesundhedsinstituttet (FHI)
- Helse Midt-Norge (HMN)
- Helse Nord (HN)
- Helse Sør-Øst (HSØ)
- Helse Vest (HV).

Biobank Norway driver 2 nationale biobanker, hvor Biobank HUNT/NTNU har fokus på forskning inden for folkesundhed ved at registrere oplysninger og biologisk materiale fra alle nordtrøndere (indbyggere i Nord-Trøndelag) over 13 år. Den anden er Biobank FHI (FolkeHelseInstitut), der oprindeligt blev etableret som forskningsbiobank i 1999 og i dag er en moderne og effektiv biobank, der tilbyder håndtering og lagring af humane biologiske prøver fra diverse opdragsgivere.

Konsortiets udvikling sker gennem 9 arbejdsgrupper, der hver er ansvarlig for et af de ni satsningsområder og har etableret et internationalt samarbejde med en lang række udenlandske biobanker i hhv. Finland, Holland, Sverige og Danmark (Danmarks Nationale Biobank i regi af Statens Serum Institut).

5.3.2 The National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine

The National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine (NCS-PM) er en national forskningsenhed bestående af partnere fra universitetssygehusene og universiteterne i Oslo, Bergen og Trondheim. Formålet med NCS-PM er at tilbyde omkostningseffektiv sekventering af det fulde genom i Norge samt bidrage til udviklingen og implementeringen af personlig medicin.

Konsortiet er finansieret gennem Forskningsrådet med 77,2 mio. norske kroner og gennem de involverede parter. Frem mod 2024 vil NCS-PM investere i otte sekventeringsmaskiner, der kan tilbyde sekventering af det fulde menneskelige genom, exom mv. Ambitionen er at tilbyde en teknologisk platform, der for første gang kan bringe omkostninger for sekventering af det komplette menneskelige genom under 1.000 dollars.

I arbejdet med NCS-PM indgår centrale aktører i norsk sekventeringsarbejde, blandt andet Norwegian Sequencing Center (NSC), Biobank Norway og forskningskonsortiet Norwegian Genomics Consortium. Det er første gang, at så centrale aktører samarbejder på tværs, hvoraf flere er tæt tilknyttet den kliniske sundhedspraksis og kan bidrage med at omsætte forskningsresultater til klinisk anvendelse.

5.3.3 Norwegian Cancer Genomics Consortium

Norwegian Cancer Genomics Consortium (NCGC) er et nationalt forskningskonsortium bestående af kliniske og kræftbiologiske forskningsgrupper ved universitetssygehusene i Norge. NCGC samarbejder om forskningsprojekter inden for kræftgenetik og støttes af Forskningsrådet med 75 mio. norske kroner.

Formålet med NCGC er at gøre kræftbehandling mere personlig ved forske i og kortlægge genfejl i svulster hos flere grupper kræftpatienter (f.eks. bryst, hud, tarm osv.). Ved at udnytte sekventeringsteknologien kan forskerne kortlægge alle mutationer i hver svulst og f.eks. identificere muterede gener, som forekommer i flere kræftformer. Det gør, at medicin i højere grad kan anvendes på tværs af diagnoser, og at der kan udvikles ny og mere effektiv medicin samt diagnostik- og behandlingsformer.

I modsætning til The National Consortium for Sequencing and Personalized Medicine ønsker NCGC ikke at kortlægge det fulde genom men i stedet at fokusere på de udvalgte områder og gennem panel-sekventering at opnå en mere målrettet og dybere indsigt i forskellige kræftmutationer.

NCGC har fokus på at involvere de norske sundhedsregioner, medicinske fakulteter, nationale videnscentre og Oslo Kræft Cluster i den fortsatte udvikling og anvendelse af gensekventering på kræftområdet. Men der er stadig lang vej at gå, før gensekventering bliver en fuldt integreret del af den kliniske praksis. Der kræves fortsat meget forskning på området samt en endnu bedre forståelse af, hvordan man kan anvende gensekventering i klinisk sammenhæng.

5.4 Kildeoversigt

Ovenstående gennemgang af strategiske og operationelle indsatser vedrørende personlig medicin er baseret på følgende kilder:

- HelseOmsorg21 - Nasjonal forsknings- og innovasjonsstrategi for helse og omsorg, 2014
- Regjeringa sin handlingsplan for oppfølging av HelseOmsorg21-strategien. Forskning og innovasjon i helse og omsorg (2015–2018), 2015
- <https://helsedirektoratet.no/lover/behandlingsbiobankloven>
- <https://ehelse.no/>
- <http://www.forskningsradet.no/prognett-biotek2021/Forside/1253970728155>
- <http://www.forskningsradet.no/prognett-biobank/Forside/1253972330010>
- <http://www.forskningsradet.no/prognett-behandling/Forside/1254012355404>
- <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-02-21-12>
- <http://www.ntnu.no/biobanknorge/ombiobanknorge>
- Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten, Høringsutkast marts 2016
- <http://www.ntnu.no/hunt>
- http://www.fhi.no/eway/default.aspx?pid=239&trg=List_6212&Main_6157=6261:0:25,8353&MainContent_6261=6464:0:25,5966&List_6212=6218:0:25,6987:1:0:0:::0:0

- <http://genomics.no/oslo/index.php?mact=News,cntnt01,detail,0&cntnt01articleid=26&cntnt01returnid=15>
- <http://kreftgenomikk.no/forskningsgrupper/>

6 UDVALGTE CASES FRA ANDRE LANDE

Dette kapitel præsenterer en række cases fra Canada, Island, Kina, Sverige og USA i relation til personlig medicin og brug af genomdata. De i alt otte cases supplerer de tre ovenstående landekortlægninger med input og erfaringer på udvalgte områder, der også i gennemgangen af erfaringer fra England, Finland og Norge fremstår som særligt vigtige.

Kapitlet består af følgende otte cases:

- Canada: Offentlig-privat samarbejde om personlig medicin
- Canada: Fokus på "critical paths" fra forskning til brug i sundhedsvæsenet
- Internationalt: Mellemsstatsligt samarbejde mellem biobanker
- Island: Manglende inddragelse af borgere i politisk beslutning om genomforskning
- Kina: Strategisk koordination af forskningsindsats
- USA: National satsning på anvendelsesorienteret forskning
- USA: Internationale input i de nationale strategier
- Sverige: Forskningsmæssig efterspørgsel efter politisk handling.

De otte cases uddybes i det følgende.

6.1 Canada: Offentlig-privat samarbejde om personlig medicin

6.1.1 Relevans i en dansk kontekst

Personalized Medicine Initiative (PMI) er en nonprofit-paraplyorganisation finansieret af private og offentlige midler – et offentlig-privat samarbejde der samler aktører og ressourcer inden for feltet personlig medicin i provinsen British Columbia.

Casen er et eksempel på, hvordan det er muligt at organisere udviklingsinitiativer i sundhedsvæsenet på en måde, hvorved private aktører tildeles en betydelig rolle i forhold til at løse de problemer og udfordringer, man fra offentlig side ønsker at adressere.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om inddragelse af teknologivirksomheder og lægemiddelindustri samt organisering af mere vækstrettede initiativer, herunder kommercialisering af forskningsresultater og idéer fra klinisk praksis.

6.1.2 Case-beskrivelse

PMI har som organisation til formål at få indført teknologier med direkte relevans for personlig medicin i sundhedsvæsenet i den canadiske provins British Columbia til glæde for så mange borgere som muligt.

PMI leverer værdi ved at mobilisere og koordinere British Columbias ressourcer for teknologier, kliniske tests og levering af sundhedspleje. De arbejder således over hele værdikæden fra teknologiudvikling over planlægning af udførsel af kliniske tests til kommercialisering af løsninger og levering af personlig medicin til borgerne. PMI har bl.a. bidraget til dannelsen af 12 opstartsvirksomheder inden for personlig medicin.

PMI arbejder ved at skabe partnerskaber og samle nøgleaktører i hele denne værdikæde, og de har tre fora (teknologisk udvikling, kliniske test og levering til borgerne), hvor forskere,

sundhedsprofessionelle og administratorer fra British Columbia fælles udvikler idéer og arbejder på muligheder for at anvende personlig medicin i sundhedsvæsnets.

Initiativet er nonprofit og finansieret gennem sponsorater fra partnere i industrien, den akademiske verden og sundhedssektoren.

PMI's fokusområder er inden for kræft, hjernen, diabetes, sundhedsforvaltning og infektionssygdomme, hvor de har igangværende projekter.

6.2 Canada: Fokus på "critical paths" fra forskning til brug i sundhedsvæsnets

6.2.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Ontario Genomics er en offentligt finansieret nonprofitorganisation, der sammen med virksomheder, forskere og beslutningstagere understøtter de tidlige stadier af genomforskning og dens applikation i sundhedssystemet. Ontario Genomics har særligt fokus på at identificere "critical paths" til ibrugtagning af personlig medicin i Ontario.

Casen er et eksempel på, hvordan der i flere lande arbejdes målrettet på at fremme organisering og processer, der sikrer, at forskningsresultater hurtigst og bedst muligt finder vej ud i klinisk praksis.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om, hvordan og i hvilket omfang forskningsaktiviteter og behandlingsaktiviteter i relation til personlig medicin kobles sammen.

6.2.2 Case-beskrivelse

Ontario Genomics har til formål at sætte gang i, understøtte og vedligeholde den genom-teknologiske pipeline i provinsen Ontario som en afgørende økonomisk driver i provinsens økonomi.

Ontario Genomics aktiviteter retter sig mod tre målgrupper: forskere, virksomheder (både etablerede og start-ups) og beslutningstagere, og virksomheden har fokus på flere sektorer, herunder hvordan personlig medicin kan tages i brug i sundhedsvæsnets samt de tidlige stadier af genomforskningen.

Ontario Genomics bidrager bl.a. til at sætte forskere i kontakt med etablerede virksomheder og start-ups samt at give proof-of-concept-finansiering til markedsdrevet forskning og markedsrettede projekter med deltagelse fra både forskere og industrien.

Derudover yder de rådgivning til:

- Forskere ved at understøtte deres adgang og ansøgning til forskningsmidler
- Virksomheder ved at vise, hvor genomteknologiske løsninger kan bidrage til deres forretningsmodel
- Beslutningstagere ved at gøre dem opmærksomme på globale trends og mobilisere interessenter fra den offentlige og private sektor for at kunne få mest muligt ud af offentlige midler.

Ontario Genomics driver derudover Ontario Personalized Medicine Network, som er et ekspertpanel etableret med henblik på at identificere "critical paths" for ibrugtagning af personlig medicin i Ontario. Initiativet støttes af ministerier og forskningsmiljøer.

Ontario Genomics har fokus på anvendelse af genomer inden for syv sektorer, herunder personlig medicin og sundhed men også f.eks. skovbrug og fiskeri. Inden for personlig medicin har de især fokus på onkologi.

Organisationen har en årlig omsætning på 25 mio. canadiske dollars, hvoraf langt størstedelen går til at understøtte forskningsprojekter. Organisationen er er udelukkende offentligt finansieret, hovedsagligt fra den statslige organisation Genome Canada¹.

6.3 Internationalt: Mellemstatsligt samarbejde mellem biobanker

6.3.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Nordic Biobank Network (NBN) og Biobanking and BioMolecular resources Research and Infrastructure – European Research Infrastructure Consortium (BBMRI-ERIC) er eksempler på internationale forskningsnetværk inden for genomforskning.

Casen er et eksempel på, at en væsentlig del af forskningen inden for personlig medicin er international, og at der kan være et væsentligt potentiale i at udvikle rammebetingelser også på mellemstatsligt og internationalt niveau.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om, i hvilket omfang en kommende national strategi skal have et internationalt perspektiv og udsyn.

6.3.2 Case-beskrivelse

NBN er et netværk af nordiske biobanker fra alle skandinaviske lande samt Island, Finland, Estland og Færøerne, som har til formål at skabe en stærk nordisk forskningsinfrastruktur ved at erfaringsudveksle, harmonisere processer til brug for forskning og finde fælles nordiske standarder inden for genomområdet.

Der eksisterer ligeledes en europæisk paraplyorganisation for biobanker, BBMRI-ERIC, som har deltagelse af 15 lande, herunder alle lande i NBN undtagen Danmark, Island og Færøerne. BBMRI-ERIC arbejder efter samme mål som NBN. I modsætning til landene i det fælles europæiske netværk har de nordiske lande mange fællestræk, som gør netop disse lande egnede til at skabe en fælles biobanksinfrastruktur, f.eks. CPR-numre, ens sundhedssystemer og diverse registre med relevans for udvikling af biobanker.

NBN's aktiviteter er rettet mod BBMRI-ERIC for at udvikle den fælles europæiske forskningsinfrastruktur gennem et samarbejde mellem de deltagende landes biobanker. Der pågår derfor en international indsats for at skabe de bedst mulige rammevilkår for genomforskningen via disse netværk.

NBN's aktiviteter finansieres af Nordisk Ministerråd, mens BBMRI-ERIC finansieres af de deltagende medlemsstater.

6.4 Island: Manglende inddragelse af borgere i politisk beslutning om genomforskning

6.4.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Den islandske regering traf i slutningen af 1990'erne en beslutning om at kortlægge alle islændinges gener i en omfattende biobank. Beslutningen indebar, at den islandske regering gav en privat leverandør adgang til brug af blodprøver fra islandske borgere til bestemmelse af deres DNA. Beslutningen blev mødt med en del folkelig modstand, og det samme gælder de efterfølgende aktiviteter angående indsamling af prøver fra en større del af befolkningen.

¹ Genome Canada er en nonprofitorganisation, der på statsligt niveau fremmer brugen af genomdata og relateret forskning gennem støtte til store forsknings- og teknologiudviklingsprojekter inden for syv sektorer (de samme syv sektorer som Ontario Genomics har fokus på). Genome Canada benytter sig i vid udstrækning af partnerskaber og tilsvarende former for samarbejdsmodeller, hvor inddragelse af private virksomheder har høj prioritet.

Casen er et eksempel på, hvordan åbenhed og inddragelse af borgerne i den politiske beslutningsproces er vigtig, og at der er behov for opmærksomhed på etiske og lovgivningsmæssige problemstillinger.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om tilrettelæggelse af strategiprocesen, herunder modeller for dialog og inddragelse af borgere samt efterfølgende kommunikation om strategi og konkrete indsatser.

6.4.2 Case-beskrivelse

Den islandske befolknings genetiske isolation giver gode rammevilkår for genomforskning. Den islandske regering igangsatte derfor i december 1998 et projekt, der skulle skabe en genomdatabase for den samlede islandske befolkning.

Den private virksomhed deCODE fik til opgave at etablere databasen. Læger og borgere blev ikke inddraget i processen om, hvordan genomdatabasen skulle etableres.

Udsigten til, at borgerenes personlige data kunne falde i hænderne på udenlandske investorer, som viste interesse for deCODE, gav en vis modstand i befolkningen. I 2003 afgjorde en retssag, at firmaet ikke havde ret til borgernes sundhedsjournaler. Virksomheden var derfor nødt til at indhente samtykke fra alle borgere, hvilket gjorde processen mere omkostningstung og svækkede den politiske opbakning til projektet.

Siden har deCODE løbende mødt udfordringer med at få etableret så omfattende data, som de ønsker, bl.a. gennem flere domsafsigelser om borgernes ret til privatliv. Virksomheden blev i 2012 opkøbt af det amerikanske bioteknologifirma Amgen for 415 mio. dollars. I 2015 offentliggjorde forskere en serie af artikler baseret på fuld sekventering af gener fra 2.636 islændinge og mindre detaljerede data fra yderligere 104.220 islændinge. deCODE har i dag data fra omkring 160.000 islændinge.

6.5 Kina: Strategisk koordination af forskningsindsats

6.5.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Den kinesiske regering forventes at være på vej med en omfattende politisk satsning på genomforskning og personlig medicin, som af nogle iagttagere er anslået til et budget på op mod 9 mia. dollars over 15 år.

Casen er et eksempel på, hvordan en politisk strategi på nationalt niveau kan bruges til at sikre sammenhæng og retning på tværs af en meget bred vifte af konkrete forskningsprojekter gennem tæt central styring og koordination af målsætninger koblet med finansieringen af de enkelte projekter.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde i forhold til styring, koordination og målretning af flere konkrete forskningsprojekter inden for en samlet strategisk ramme.

6.5.2 Case-beskrivelse

Kina har en stor kapacitet for gensekventering, adgang til millioner af patienter og et løfte om politisk støtte fra Beijing inden for personlig medicin.

Der rapporteres fra flere kilder, at den kinesiske regering er i færd med at færdiggøre og offentliggøre en politisk satsning på personlig medicin med investeringer på omkring 9 mia. dollars over 15 år. Den strategiske indsats vil udmønte sig i hundredvis af separate projekter til at sekventere gener og indsamle klinisk data.

BGI² spiller en betydelig rolle i den kinesiske centraladministrations plan for genomområdet og er prioriteret af f.eks. den Kinesiske Udviklingsbank, der i 2010 støttede BGI med 1.6 mia. dollars. Flere ledende kinesiske universiteter (Tsinghua, Fudan og Chinese Academy of Medical Sciences) etablerede derudover centre for personlig medicin forud for offentliggørelsen af den politiske indsats på området.

China National Genebank er oprettet ved BGI's globale hovedkvarter i Shenzhen, og det er den første nationale genbank, der integrerer en biobank og en omiks³ database. Genbanken er godkendt af den kinesiske regering, og dens mission er at indsamle, bevare og udnytte genforskningens ressourcer og resultater. Desuden er genbanken understøttet af BGI's kapaciteter inden for sekventering og bioinformatik.

BGI har ligeledes datterselskabet Complete Genomics, der som platform kombinerer BGI's proprietære gensekventeringsteknologi med avanceret bioinformatik og data management software. Endelig arbejder selskabet BGI Diagnosis med at overføre den nyeste forskning på området til kliniske tests og diagnosticering.

Styrings- og organisationsmodellen er ikke i dag fuldstændig tilgængelig, men den vil kunne tjene til inspiration til det danske strategiarbejde, omend modellen ikke er direkte overførbart til dansk kontekst. I Kina vil man sandsynligvis se en aktiv central styring samt finansiering af hundredvis af uafhængige projekter med klare formål og bemyndigelser.

Hovedfokus i den kinesiske strategi ligger på kræft og hjertesygdomme og mere specifikt på genetiske links til mave- og leverkræft, der er udbredte sygdomme i Kina.

BGI driver sine Europæiske forskningsaktiviteter fra danske Copenhagen Bio Science Park (COBIS).

6.6 USA: National satsning på anvendelsesorienteret forskning

6.6.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Præsident Obama lancerede i januar 2015 "Precision Medicine Initiative". Et centralt element i initiativet er en ny model for patientdrevet forskning, der har til formål at fremskynde biomedicinske opdagelser med henblik på at give klinikere nye værktøjer, viden og behandlinger, som kan bruges over for patienterne.

Casen er et eksempel på, hvordan flere nationale strategier for personlig medicin og genomforskning har et meget klart anvendelsesorienteret fokus – i nogle tilfælde med en relativt kort tidshorizont for, hvornår der skal ses resultater i patientbehandlingen (4-5 år).

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om afbalancering af og kobling mellem forskning og klinisk praksis, herunder også en refleksion om den forventede tidshorizont for de enkelte initiativer i en kommende strategi.

6.6.2 Case-beskrivelse

Precision Medicine Initiative har til formål at styrke behandlingsevnen hos klinikere gennem nye redskaber og genbaseret viden og sikre, at patienter har adgang til deres egen sundhedsdata og de applikationer og services, der kan analysere disse data. Hermed søger man at bemyndige individer og familier til at investere i og administrere deres egen sundhed.

Initiativet lanceres med en investering på 215 mio. dollars i Præsident Obamas budget for 2016. 130 mio. dollars allokeres til National Institute of Health (NIH) til at bygge en national forskningskohorte af

² Beijing Genomics Institute (BGI) etableres i 1999 som et ikke-statsligt forskningsinstitut med det formål at deltage i International Human Genome Project. Ikke desto mindre beskriver instituttet sig selv som delvis privat og delvis offentligt med finansiering fra både den private sektor og den kinesiske regering.

³ Ordet "omiks" indikerer et studie af en stor mængde information om genomet eller proteomet (alle proteiner i en celle) - f.eks. ved at samle og analysere milliarder af data kan forskere lave en personlig "omiks"-profil for hvert enkelt individ.

frivillige, og 70 mio. dollars går til National Cancer Institute med henblik på at drive genomforskning på kræftområdet.

NIH vil i samarbejde med andre agenturer oprette en frivillig national forskningskohorte på over 1 mio. amerikanere, der indvilliger i at deltage i forskningen. Deltagere vil have mulighed for at bidrage med forskelligartet data såsom personlige medicinske journaler, genprofiler, metabolitter, livsstilsdata osv..

En proces med mange interessenter, der drives af føderale agenturer i samråd med patientgrupper, bioetikere, frihedsrettigheds fortalere og teknologer, skal identificere og adressere juridiske, tekniske og etiske problemstillinger vedrørende datasikkerhed og privatliv i relation til personlig medicin.

Modernisering af reguleringen på området vil blive igangsat i forbindelse med initiativet i samråd med landets Food and Drug Administration (FDA). Som del af den proces vil FDA udvikle en ny tilgang til evaluering af den næste generations gensekventeringsteknologier – tests der sekventerer store segmenter af en persons DNA eller sågar hele genomet.

Konkret adresseres i første omgang et afgrænset sygdomsbillede med kræft som hovedfokus. I den forbindelse spiller offentligt-private samarbejder en afgørende rolle for at udvikle den infrastruktur, der skal bruges til at ekspandere genomforskning vedr. kræft, og lancere en frivillig forskningskohorte på over en million mennesker.

National Cancer Institute skal sikre flere og bedre behandlinger på kræftområdet gennem en målrettet forskningsindsats. Hermed ses ny viden, målrettet/skræddersyet viden og vidensdeling som "løsningen".

Det kortsigtede fokus er på lunge-, bryst- og endetarms- og tyktarmskræft samt leukæmi og hudkræft. På længere sigt ønsker man at udvide fokus til at inkludere diabetes, hjertesygdomme, Alzheimers, fedme og depression.

6.7 USA: Internationale input i de nationale strategier

6.7.1 Casens relevans i en dansk kontekst

The Broad Institute of Harvard and MIT er et førende forskningscenter inden for molekylær medicin og biomedicin. Instituttet har siddet med i den arbejdsgruppe, der har udarbejdet Finlands nationale strategi for personlig medicin og brug af genomdata. Instituttet er endvidere aktiv deltager i konkrete sekventeringsprojekter i Finland og driver en række konkrete forskningsprojekter, der indgår i Obamas Precision Medicine Initiative.

Casen er et eksempel på, hvordan centrale forskningsmiljøer inden for personlig medicin på tværs af landegrænser kan være væsentlige aktører på både strategisk og operationelt niveau.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om at sikre et internationalt perspektiv og udsyn i et kommende nationalt strategiarbejde.

6.7.2 Case-beskrivelse

The Broad Institute er et samarbejde mellem Harvard og MIT og har til formål at samle de bedste forskere inden for molekylær medicin og biomedicin, herunder genomforskning. Instituttet tilstræber at anvende forskningen til at gøre en forskel i omverden ved at samarbejde åbent på tværs af discipliner, organisationer og lande.

Instituttets aktiviteter er centreret omkring fire hovedaktiviteter:

- De deltagende fakulteters laboratorier, hvor der foretages forsøg og forskning i instituttets fokusområder
- Platforme, hvor hold af forskere på tværs af organisationer samarbejder for at opdage, udvikle og optimere teknologi og data på genomområdet, som ikke kunne være gjort i en enkelt organisation
- Programmer, hvor forskere på tværs af organisationer arbejder på projekter rettet mod specifikke sygdomme eller discipliner

- Videnskabelige ressourcer, hvor data og software udvikles til at analysere de data, som udvikles på tværs af organisationer, og som deles åbent.

Der er i dag omkring 1.500 forskere tilknyttet instituttets aktiviteter.

Fokusområderne for instituttets programmer er primært inden for biokemi og genomforskning, herunder en række programmer inden for kræft, infektionssygdomme, stofskiftesygdomme og psykiatrien.

6.8 Sverige: Forskningsmæssig efterspørgsel efter politisk handling

6.8.1 Casens relevans i en dansk kontekst

Sverige har samme gunstige udgangspunkt som Finland, Norge og Danmark i form af eksisterende forskningsmiljøer, eksisterende biobanker og omfattende sundhedsregistre m.m. Der er imidlertid ikke formuleret nogen samlet strategi for personlig medicin på politisk niveau, hvilket har fået flere forskere til at efterlyse politisk handling.

Casen er et eksempel på, at gode forudsætninger og rammebetingelser samt igangværende forskningsprojekter på operationelt niveau ikke nødvendigvis er tilstrækkeligt, fordi der på en række områder er behov for politisk stillingtagen samt koordination – nationalt og internationalt.

Casen kan særligt give inspiration til det danske strategiarbejde, når det handler om at sikre sammenhæng og retning på tværs af enkeltstående initiativer, så rammebetingelser og forudsætninger spiller bedst muligt sammen.

6.8.2 Case-beskrivelse

Det svenske videnskabsråd har i en kortlægning fra 2014 vist, at der inden for genomforskning og personlig medicin findes relevante og stærke forskningskonstellationer på landets universiteter samt et sundhedsvæsen, som er parat til en øget indsats på området.

Et eksempel er forskningscentret CREATE Health ved Lunds universitet. Her arbejder man med såkaldt translational forskning⁴ i kræft, der sigter mod at udvikle metoder til diagnosticering og behandling af kræft vha. biomarkører og molekylære signaturer for hver enkelt patient. Tilsvarende arbejder forskere i klinisk farmakologi ved Karolinska Institutet i Stockholm med individuelt tilpassede doseringer af lægemidler til de enkelte patienter.

Videnskabsrådet peger endvidere på, at der i Sverige findes et omfattende datamæssigt grundlag i form af såvel biobanker som en bred vifte af kvalitetsdatabaser og andre sundhedsregistre.

På politisk niveau er der truffet beslutning om en national kræftstrategi men ikke om en egentlig bredt dækkende strategi for personlig medicin og genomforskning. Det har i november 2015 fået ni forskere til at skrive et fælles debatindlæg i en landsdækkende avis, hvori de efterlyser investeringer og politisk prioritering af området med det formål at sikre samlet retning og kobling til internationale satsninger. Forskerne peger blandt andet på, at personlig medicin ikke indgår i to statslige strategiarbejder om indretning af fremtidens sundhedsvæsen og peger i forlængelse heraf på Obamas Precision Medicine Initiative og EU som eksempler på ambitionsniveau og investeringsvilje.

Konkret efterlyser de ni forskere, at der udarbejdes en handleplan med målsætninger og indsatser. De foreslår endvidere, at arbejdet med en sådan handleplan forankres i en bredt sammensat gruppe med repræsentation af alle relevante interessenter, og at alle indsatser kobles til relevante initiativer på EU-niveau.

⁴ Translational forskning baseres udelukkende på en patients sundhedstilstand og har til formål hurtigt at opnå resultater, der kan føre til bedre diagnostik og terapi for patienten.

6.9 Kildeoversigt

Canada:

<http://personalizedmedicineinitiative.ca/approach/>

<http://www.ontariogenomics.ca/about-us/what-we-do/>

Internationalt samarbejde:

<http://www.ntnu.no/biobanknorge/nordic-biobank-networkIsland:>

<https://www.nordforsk.org/en/programmes-and-projects/projects/joint-nordic-biobank-research-infrastructure>

<http://www.bbmri.fi/bbmri-network/bbmri-internationally/>

Island:

<https://www.genome.gov/27561444/iceland-study-provides-insights-into-disease-paves-way-for-largescale-genomic-studies/>

<http://www.wired.com/2015/03/iceland-worlds-greatest-genetic-laboratory/>

<http://www.bbc.com/news/magazine-27903831>

<http://www.decode.com/research/>

Kina:

<http://www.nature.com/news/china-embraces-precision-medicine-on-a-massive-scale-1.19108>

<https://www.genomeweb.com/scan/precision-medicine-project-awaited-china>

<https://www.technologyreview.com/s/511051/inside-chinas-genome-factory/>

http://www.genomics.cn/en/navigation/show_navigation?nid=291

USA:

<https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/fact-sheet-president-obama-s-precision-medicine-initiative>

<https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2016/02/25/fact-sheet-obama-administration-announces-key-actions-accelerate>

<https://www.nih.gov/precision-medicine-initiative-cohort-program/scale-scope>

<http://www.broadinstitute.org/scientific-community/science/programs/programs>

Sverige:

<http://www.dn.se/debatt/forskningen-maste-inriktas-pa-individanpassad-medicin/>

<https://www.vardfokus.se/webbnyheter/2015/november/vill-att-sverige-satsar-pa-individanpassad-medicin/>

<http://www.lakemedelsvarlden.se/nyheter/nya-yrken-kravs-i-forandringens-tid-14749>

<http://www.createhealth.lth.se/swedish>



CONSULTING
TECHNOLOGY
INNOVATION

We Make the Difference

An independent firm of over 2,600 people, we operate globally from offices across the Americas, Europe, the Nordics, the Gulf and Asia Pacific.

We are experts in consumer and manufacturing, defence and security, energy and utilities, financial services, government, healthcare, life sciences, and transport, travel and logistics.

Our deep industry knowledge together with skills in management consulting, technology and innovation allows us to challenge conventional thinking and deliver exceptional results that have a lasting impact on businesses, governments and communities worldwide.

Our clients choose us because we don't just believe in making a difference. We believe in making *the* difference.

Corporate headquarters
123 Buckingham Palace Road
London SW1W 9SR
United Kingdom
+44 20 7730 9000

paconsulting.com

This document has been prepared by PA on the basis of information supplied by the client and that which is available in the public domain. No representation or warranty is given as to the achievement or reasonableness of future projections or the assumptions underlying them, management targets, valuation, opinions, prospects or returns, if any. Except where otherwise indicated, the document speaks as at the date hereof.

**© PA Knowledge Limited 2016.
All rights reserved.**

This document is confidential to the organisation named herein and may not be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted in any form or by any means, electronic, mechanical, photocopying or otherwise without the written permission of PA Consulting Group. In the event that you receive this document in error, you should return it to PA Consulting Group, 123 Buckingham Palace Road, London SW1W 9SR. PA accepts no liability whatsoever should an unauthorised recipient of this document act on its contents.