

Afrapportering fra referencegruppen vedr. foranalysen for personlig medicin

Oktober, 2016

Indholdsfortegnelse

Indholdsfortegnelse	1
1 Indledning	2
1.1 Introduktion	2
1.2 Hvad er personlig medicin i denne rapport?	4
1.3 Baggrund for foranalysen	4
1.4 National og international status vedr. personlig medicin	7
2 Formål og retning for en større dansk satsning for personlig medicin	11
3 Mulige scenarier for en dansk satsning for personlig medicin	16
3.1 Scenarie 1.a: Fokus på samarbejde og fælles governance	17
3.2 Scenarie 1.b: Central governance og sporadisk udvikling af øvrige strategiske spor vha. eksisterende midler	18
3.3 Scenarie 2.a: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (medium skala)	19
3.4 Scenarie 2.b: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (stor skala)	20
3.5 Beskrivelse af scenariernes strategiske spor	21
3.5.1 Governance	21
3.5.2 Etik, jura og datasikkerhed	23
3.5.3 Formidling til og dialog med offentligheden	25
3.5.4 Bio/genom-banker, genomsekventering og registre/databaser	25
3.5.5 Forskning	28
3.5.6 Datamanagement, analytics og IT	30
3.5.7 Implementering i sundhedsvæsenet og uddannelse	33
3.5.8 Offentlig-privat samarbejde om innovation	35
4 Økonomi	37
5 Bilag	43
5.1 Referencegruppens sammensætning	43
5.2 Referencegruppens kommissorium	44

1 Indledning

Denne rapport er baseret på arbejdet i referencegruppen for personlig medicin, der er nedsat som følge af, at der med finansloven for 2016 er afsat 5 mio. kr. til en foranalyse af implikationerne af et eventuelt større dansk program for personlig medicin.

I rapporten samles og struktureres referencegruppens drøftelser fra møderne 14. april, 27. april og 23. maj 2016 vedr. formål og retning for en evt. større dansk satsning for personlig medicin. Dokumentet beskriver de indledende overvejelser om de faglige, tekniske, etiske og økonomiske implikationer og fokuserer på at beskrive forventede behov og opgaver som følge af en evt. større dansk satsning for personlig medicin.

Arbejdet i referencegruppen skal bidrage til en beskrivelse af en række forskellige scenarier, der kan hjælpe til at indfri en vision om at gøre personlig medicin til en integreret del af det danske sundhedsvæsen til gavn for patienterne og til gavn for forskning og udvikling af sundhedsvæsenet.

Referencegruppen er sammensat af eksperter fra relevante områder, der på hver deres måde har indsigt i emner, der har at gøre med personlig medicin. Referencegruppens sammensætning og kommissorium fremgår af bilag (Afsnit 5.1 og Afsnit 5.2).

1.1 Introduktion

I det danske sundhedsvæsen gør klinikerne i stigende grad brug af nye teknologier og analyser, der giver detaljeret biologisk viden om den enkelte patient. De biologiske data sammenholdes med øvrige patientdata som klinisk beslutningsstøtte ved diagnose, behandling, pleje og kontrol. Med øget fokus på molekylær karakterisering og forfinet klassifikation af patienter, bevæger man sig helt generelt imod en mere individorienteret tilgang. Menneskers biologi er ikke ens, og derfor reagerer vi forskelligt på behandling og forebyggelse. Inden for nogle sygdomsområder er der allerede stor opmærksomhed omkring og erfaringer med individorienteret behandling. Denne tendens understøtter også øget patientadgang til egne sundhedsdata og muliggør, at patienter i stigende grad kan inddrages i deres egne behandlingsforløb og få mulighed for at blive aktive medspillere heri. Patienten skal i højere grad være i centrum for sin egen behandling. Udnyttelsen af detaljeret viden om den individuelle patients biologi og dennes betydning for valg af behandling kaldes personlig medicin.

Øget anvendelse af de nye teknologier og analysemetoder forventes at give sundhedssystemet dybere forståelse af den enkeltes sygdomskaraktistika og dermed muligheden for mere individualiseret behandling. Anvendelsen af bl.a. genetisk information er et område under betydelig udvikling, der har potentiale til at skabe et decideret paradigmeskift inden for sundhedsvæsenet på længere sigt. Afhængig af sygdomsområde vil "one size fits all"-konceptet kunne udvikles i retning af større viden om undergrupper af sygdomme og patientkaraktistika, der kan

give mere forfinede og målrettede behandlingsstrategier, efterhånden som disse frembringes og dokumenteres (se boks 1.1 nedenfor). Herunder vil sygdomsklassifikationen blive mere forgrenet og i højere grad baseret på molekylære karakteristika. Der forventes at være en lang række potentialer for øget brug af genetik inden for sundhedsvæsenet til gavn for en bedre patientbehandling og et mere effektivt sundhedsvæsen. Derudover har personlig medicinområdet potentialet til at fremme innovation og udvikling af nye diagnostiske redskaber, ny medicin og nye behandlingsformer i blandt andet offentlige-private samarbejder.

I Danmark har vi med vores nationale registre, kvalitetsdatabaser og biobanker et unikt udgangspunkt for den forskning, der er nødvendig for at kunne udvikle den personlige medicins patientorienterede tilgang til diagnose, behandling og forebyggelse samt for udvikling af nye sygdomsklassifikationer og nye behandlinger. Samtidig er det danske sundhedsvæsen universelt og offentligt koordineret, hvilket muliggør nationale sundhedsindsatser på en måde, der ikke i samme omfang er mulige i mange andre lande. Vores unikke CPR-system, i hvilket alle landets borgere er registreret, i kombination med de nationale registre og biobanker skaber en særlig grobund for at kunne kortlægge eksisterende behandlingsformers effekt og udvikle nye, mere virksomme behandlinger til gavn for patienten. Ift. landets størrelse er Danmark en betydelig international spiller inden for de relevante forskningsfelter.

Samtidig er der dog en lang række udviklingsmæssige usikkerheder forbundet med såvel personlig medicins potentialer som risici. Med en samlet og national tilgang under overskriften personlig medicin, vil der være mulighed for at skabe et program, der koordinerer udviklingen og så vidt muligt udlever potentialer og balancerer risici fremefter.

Blandt de betydeligste udfordringer findes specielt de etiske og juridiske implikationer i forhold til at få skabt de rette rammer for en positiv overordnet udvikling inden for hele sundhedsområdet samt vigtigheden af at sikre en dialog med befolkning og patienter om forventningerne til denne udvikling.

Boks 1.1 Behovet for personlig medicin

Klinisk udvikling hviler på krav om evidens fra randomiserede studier, der beviser en gennemsnitlig nytte af behandling i store patientgrupper, det såkaldte "one size fits all"-princip. Dette princip har været succesfuldt anvendt i årtier. Resultaterne dækker dog, afhængig af sygdoms-område, over større eller mindre undergrupper af patienter, som ikke drager fordel af standardbehandlingen. Disse patienter responderer måske ikke på behandling, oplever kun bivirkninger, eller bliver behandlingsresistente (fx genvækst af tumor ved kræftsygdom). Kendskab til patienternes individuelle biologiske karakteristika kan give viden om årsagen til manglende gavn af behandling, bedre basis for valg mellem alternative behandlingsformer eller på sigt udvikling af nye behandlingsmuligheder.

1.2 Hvad er personlig medicin i denne rapport?

Begrebet personlig medicin dækker bredt set over en udvikling i sundhedsvæsenet, hvor blandt andet forebyggelse, behandling og pleje i højere grad tilpasses den enkelte borger og patients individuelle biologi og fysiologi, eksempelvis på baggrund af dennes specielle genetiske og molekylære karakteristika og behov. Det overordnede formål er bedre at kunne diagnosticere og klassificere sygdom, så behandlingen kan tilpasses til den enkelte patient med formålet at øge effekten og mindske bivirkninger. Dette skaber bedre resultater og giver mere livskvalitet for patienten samt højere samfundsmæssig omkostningseffektivitet.

I denne rapport er der fokus på personlig medicin som anvendelsen af især genetisk men også anden molekylærbiologisk kortlægning mm. for at få indsigt i sundhed og sygdom til brug for vurdering af risiko, forebyggelse, diagnostik og behandling af sygdom, tilpasset den enkeltes særlige, biologiske forhold.

Genomsekventering er et centralt begreb inden for den personlige medicin, og dette omhandler analyse af hele vores arvemasse såvel som regulering af genernes aktivitet. Genom-analysen er den mest grundlæggende, modne, bredt anvendelige og skalerbare teknologi inden for personlig medicin-området, hvorfor anvendelse af denne teknologi i første omgang forventes at være bærende i en større indsats. En samlet tilgang til personlig medicin vil dog skulle kunne tolke koblingen mellem fx sekvensdata og det kliniske billede til brug for patientbehandlingen og vil derfor skulle omfatte andre typer af molekylære og kliniske data samt anden information fx om livsstil og miljøpåvirkninger. Derfor vil et samlet initiativ også skulle kunne inddrage andre datatyper og skabe fremtidssikrede rammer for bred anvendelse af disse datatyper.

Det bemærkes, at "personlig medicin" kan defineres bredt, og at der endnu ikke foreligger en international og entydig definition af begrebet. Udvalgte definitioner fremgår af boks 1.2 nedenfor.

1.3 Baggrund for foranalysen

Udviklingen mod mere personlig og præcis medicin er foregået over mange år i både dansk og international sammenhæng. Større viden om genetik og dennes betydning, mere forskning på området, prisfald i teknologien m.v. bidrager samlet set til, at udviklingen nu accelererer.

Billigere teknologi og mere viden

Teknikkerne til genomsekventering har undergået en stor udvikling inden for de seneste 20 år, både med hensyn til pris, kvalitet og hastigheden, hvorved et genom kan sekventeres. Dette har muliggjort, at større befolkningsgrupper kan sekventeres, og hermed har forskningsmiljøer nationalt og internationalt fået kortlagt flere biomarkører for sygdom og opnået erfaring med anvendelsen af genetisk information i klinikken gennem de seneste år.

Boks 1.2 Udvalgte definitioner af personlig medicin¹

"There is no commonly agreed definition of the term "personalised medicine". However, it is widely understood that personalised medicine refers to a medical model using characterisation of individuals' phenotypes and genotypes (e.g. molecular profiling, medical imaging, lifestyle data) for tailoring the right therapeutic strategy for the right person at the right time, and/or to determine the predisposition to disease and/or to deliver timely and targeted prevention." (Europarådet, 2015)

"Specifies precision medicine as: The tailoring of medical treatment to the individual characteristics of each patient...to classify individuals into subpopulations that differ in their susceptibility to a particular disease or their response to a specific treatment. Preventive or therapeutic interventions can then be concentrated on those who will benefit, sparing expense and side effects for those who will not." (US precision medicine initiative cohort program, 2016)

"Personlig Medicin defineres her som brug af genetisk information til at personalisere behandling. Personlig Medicin er således behandling, der tilpasses den enkelte patients biologiske karakteristika og sygdomssituation." (Danske Regioner, 2015)

I Danmark har man længe anvendt gensekventering ved rådgivning om arvelige sygdomme, men teknikkerne bag anvendes nu i stigende grad i forbindelse med blandt andet kræfttrådgivning og fosterdiagnostik. Ved at anvende de genetiske profiler kan fx patienter med kræft underinddeles i flere patientgrupper. Dette medfører, at målrettet behandling bliver et væsentligt udviklingsområde inden for moderne kræftbehandling og -diagnostik. Hidtil har sekventering fokuseret på enkelte dele af genomet, men udviklingen i hastighed og pris muliggør nu fuld genomsekventering i stigende grad.

Også internationalt er anvendelse af information fra sekventering i sundhedsvæsenet et stadigt større fænomen. Som en del af denne foranalyse er der derfor foretaget kortlægninger af genomanalyseindsatsen både i Danmark og internationalt.

¹ Europarådet: Outcome of the council meeting. 3434th council meeting. Employment, Social Policy Health and Consumer Affairs. Brussels, 7. december 2015.

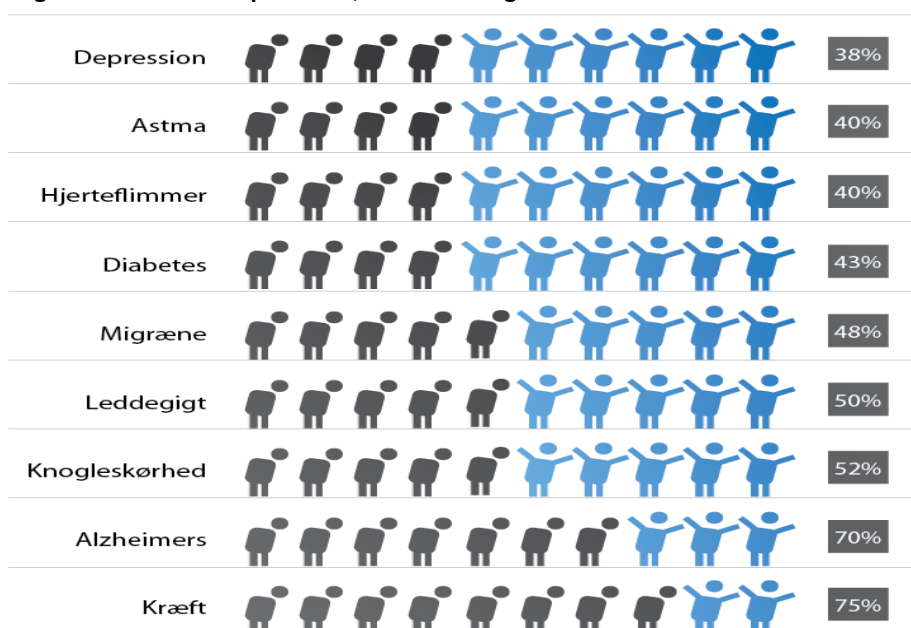
US precision medicine initiative cohort programme: <https://www.nih.gov/precision-medicine-initiative-cohort-program>

Danske Regioner: Personlig Medicin og Individualiseret Behandling. Oplæg til en samlet dansk indsats. 22. juni 2015.

Behov for mere effektiv og ny behandling

En betragtelig andel af den medicin, patienterne i det danske sundhedsvæsen tilbydes, virker ikke som tiltænkt. Der findes ikke fuldt opdaterede opgørelser over forskellige sygdomsområder, men bl.a. figur 1.1 illustrerer problemet². I nogle tilfælde medfører anvendelse af nuværende behandlingsformer endda bivirkninger for patienterne. Ifølge den amerikanske lægemiddelmyndighed FDA er det eksempelvis kun omkring 25 pct. af alle kræftpatienter, som opnår den ønskede effekt af den medicin, de får. I Danmark oplever omkring 30 pct. af de 3.000 patienter, som årligt påbegynder gigtbehandling med biologisk medicin, enten en utilstrækkelig effekt af medicinen, eller at de ikke kan tåle den³. På nuværende tidspunkt er det for de fleste sygdomsområder ikke muligt at forudsige, hvilke patienter der vil opleve disse gener.

Figur 1.1. Andelen af patienter, der ikke har gavn af medicin



Kilde: FDA "Paving the Way for Personalized Medicine", oktober 2013 (tilpasset)

Personlig medicin-tilgangen er ikke kun central ift. at underopdele patientgrupper efter den behandling og medicindosis, de har gavn af. Når der ikke eksisterer brugbar behandling for bestemte patientgrupper, vil forskningen også skabe grundlag for udvikling af ny behandling rettet mod specifikke behov.

Det bemærkes, at der i dag er en række personlige/stratificerede lægemidler på markedet og i virksomhedernes "udviklingspipeline" – særligt inden for onkologien. Den amerikanske Perso-

² Det bemærkes, at figuren bygger på ældre og ikke fuldt sammenlignelige data for hvert sygdomsområde, hvorfor den ikke kan regnes som fuldt dokumenteret og formentlig overser de seneste års betydelige behandlingsfremskridt, der bl.a. er sket på baggrund af introduktion af nye personlige/stratificerede lægemidler.

³ Tal fra Gigtforeningen; <https://www.gigtforeningen.dk/for-pressen/pressemeddelelser/2015/2-halvaar/godt-med-flere-penge-til-skraeddersyet-medicinsk-behandling/>

nalized Medicine Coalition opgjorde fx i 2014, at 13 pct. af de eksisterende lægemidler og 20 pct. af alle nye lægemidler kan klassificeres som værende personlig medicin⁴.

Tiden er moden til en samlet dansk indsats

Både udviklingen generelt og et ønske på tværs af det danske natur- og lægevidenskabelige forskningslandskab peger mod, at tiden nu er moden til en større og samlet national indsats. I juni 2015 udkom Danske Regioner med en rapport, der fremsatte et oplæg til en samlet dansk indsats på området for personlig medicin og individualiseret behandling. Rapporten var blevet til i et samarbejde mellem regionerne, universiteterne og Danske Patienter og fungerer som et afsæt for foranalysen (Personlig Medicin og Individualiseret Behandling. Oplæg til en samlet dansk indsats, 22. juni 2015).

1.4 National og international status vedr. personlig medicin

Der er nationalt og internationalt allerede en væsentlig udvikling i gang inden for både forskningsverdenen og sundhedsvæsenet. Flere lande har på forskellig vis lavet investeringer inden for personlig medicin, men fokus, økonomi, organisering m.v. varierer.

Dansk status – udviklingen inden for personlig medicin er allerede i gang

Der er i regi af foranalysen gennemført en indledende national kortlægning af brugen af patienters og borgers genetiske karakteristika i diagnostik, behandling og forskning. Spørgeskemaer blev sendt til regioner og universiteter, og der blev modtaget 210 regionale svar og 10 universitetssvar. Regionerne blev bedt om at videresende til relevante klinikere. Der er tale om en indledende pilotundersøgelse, og kortlægningen er derfor hverken repræsentativ eller udtømmende. Kortlægningen forventes uddybet i 2. halvår 2016.

På danske hospitaler sekventeres der allerede på daglig basis som et led i udredningen af flere genetisk betingede sygdomme, og feltet er under hastig udvikling.

Ift. udredning af kendte monogene sygdomme er analyse af familiehistorie og bestemte genetiske markører stadig det stærkeste redskab, men information fra gen-paneler og exom-sekventering anvendes allerede som et præcist diagnoseredskab inden for flere sygdomsområder. Specielt inden for kræftområdet anvendes genetisk profilering vha. gen-paneler og exom-sekventering ifm. valg af medicin. Helgenomsekventering udføres i Danmark i dag i mindre skala, men metoden giver total information om hele personens arvemateriale vha. en samlet test. Dette har fx speciel værdi, når der er tale om kromosomale anomalier, når en præcis diagnose er svær at stille på baggrund af patientens fænotype og information fra alm. afgrænsede gen-paneler (fx inden for området af sjældne sygdomme), eller når der er tale om mere komplekse

⁴ <http://www.personalizedmedicinecoalition.org/Userfiles/PMC-Corporate/file/pmc-pharma-personalized-medicine-investment-21.pdf>

arvelige sammenhænge. Helgenomsekventering forventes derfor at vinde frem som et generelt redskab, efterhånden som omkostningseffektiviteten stiger, og specielt datatolkningsredskaberne forbedres.

Udvikling af genetiske tests er indtil nu primært foregået decentralt på de enkelte hospitalsafdelinger og/eller i forbindelse med afgrænsede forskningsprojekter. Konklusionerne fra den danske kortlægning opsummeres herunder og viser, at indsatsen i dag overvejende er ukoordineret og fragmenteret på trods af erfaringsudveksling mellem miljøerne.

Hovedkonklusioner fra den danske pilot-spørgeskemaundersøgelse

Formålet med den indledende undersøgelse var at kortlægge udbredelsen af teknologier og tilgange relevante for personlig medicin-området. Dette for at synliggøre sygdomsområder, der allerede har, eller på kort sigt forventes at få, gavn af udviklingen inden for personlig medicin samt for at få et indtryk af, hvilke overordnede genetiske analysetyper og teknologiske platforme der anvendes nu. Derudover var det et formål at kortlægge fagfolks forventninger til den generelle udvikling af området på sigt.

Kortlægningen viser overordnet, at anvendelsen af genetisk testning inden for kontekst af personlig medicin er udbredt, forventes at stige meget fremover og vil medføre et behov for øget kapacitet både teknologisk og uddannelsesmæssigt. Selvom pilotundersøgelsen ikke direkte har analyseret niveauet af national, regional og institutionel koordinering, er der indikationer på fravær af koordination og fælles standarder.

Ift. udbredelsen af teknologi viser den nationale kortlægning, at:

- Der arbejdes med genetisk testning og sekventering bredt på hospitaler og universiteter inden for mange forskellige sygdomsområder, fra lille til meget stor skala og både ifm. forskning og klinisk anvendelse.
- Forskellige sekventeringsteknologier er til rådighed, og analyser udføres på mange forskellige afdelinger og hos alle institutioner. Omkring 20 pct. af respondenterne på hospitalerne har sekventeringsudstyr på egen afdeling.
- Der forventes en stor stigning i anvendelsen af og forskning i genetiske analyser, specielt exom- og helgenomanalyser.
- Sekventeringsapparatur til forskning finansieres overvejende af fonde, mens apparatur til klinisk anvendelse overvejende finansieres af hospitaler og regioner.
- 38 pct. af respondenterne på hospitalerne forventer fremtidige kapacitetsproblemer.

Ift. anvendelsen af personlig medicin viser den nationale kortlægning, at:

- Exom- og helgenomanalyser på hospitalerne i perioden fra 2014-2015 næsten udelukkende er foretaget med henblik på forskning, mens størstedelen af de targeterede analyser og enkeltmutationsanalyser har været foretaget med henblik på diagnostik og behandling.
- Der forventes et stigende behov for genetisk vejledning.
- Datalagring overvejende sker lokalt på "egen" eller institutionens server.
- Rapportering af diagnostiske svar ikke foregår ensartet men via forskellige elektroniske systemer og til mange forskellige specialiserede genetiske arkiver.
- Der, såvel på hospitaler som på universiteter, foretages genetisk testning også på raske personer, fx ifm. genetisk rådgivning og diagnostik.
- Mange forskellige faggrupper indgår i den genetiske analyse, dog med læger som den mest involverede faggruppe.

International status – programmer, strategier og projekter i mange lande

Der er ligeledes i regi af foranalysen gennemført en kortlægning af udvalgte landes arbejde og erfaringer med større nationale initiativer vedr. personlig medicin.

Overordnet viser den internationale kortlægning, at:

- Danmarks nabolande arbejder med at udvikle nationale strategier for personlig medicin og opbygning af infrastruktur for området, bl.a. Norge, Finland og Sverige.
- I fx England, USA og Frankrig har store initiativer inden for personlig medicin været lanceret af hhv. David Cameron, Barack Obama og Francois Hollande.
- Der ikke er lavet samlede nationale business cases/beregninger for personlig medicin. Antagelsen er, at fordelene fx ved bedre behandling, mindre nytteløs behandling, forebyggelse, forskning, innovation og vækst opvejer udgifterne til sekventering, infrastruktur og efterspørgselspres m.v. Der findes imidlertid ikke samlede analyser eller totaløkonomiske beregninger, der kan understøtte sådanne antagelser på nuværende tidspunkt.

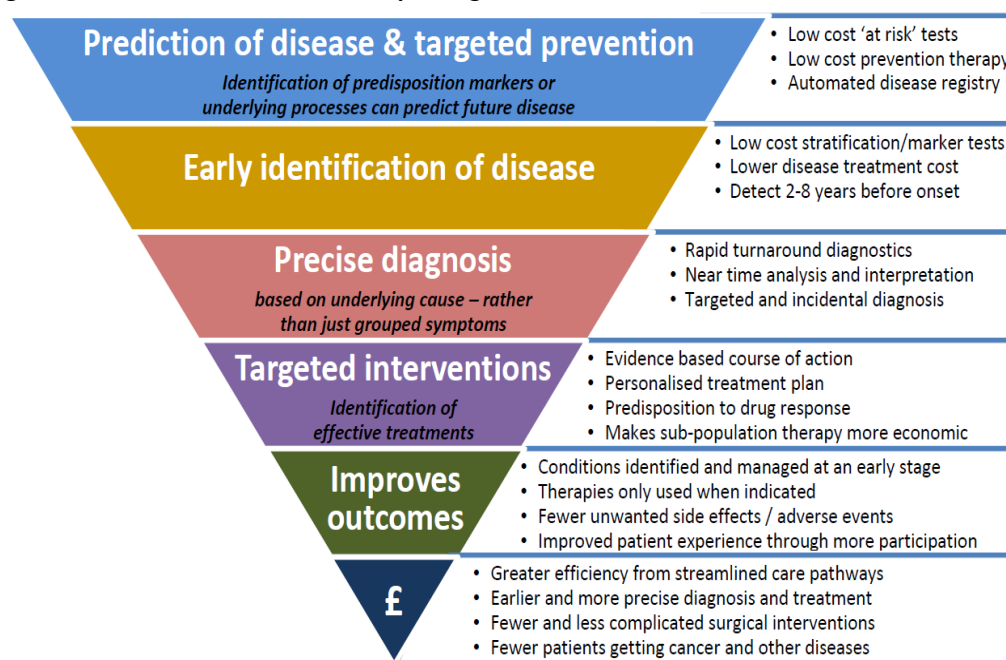
Hovedkonklusioner og iagttagelser på tværs af de belyste lande:

- **Behov for samlet strategi:** Alle undersøgte lande anerkender behovet for en samlet strategi på nationalt niveau til at prioritere og give retning.
- **En satsning for personlig medicin og brug af genomdata skaber behov for uddannelse og nye kompetencer:** Flere af de undersøgte lande har initiativer, der har til formål at sikre tilstedeværelsen af de nødvendige kompetencer.
- **Der ligger en væsentlig opgave i at etablere den nødvendige teknologiske infrastruktur:** Der ligger et omfattende arbejde i at sikre fælles informations- og IT-standarder og sammenhængende IT-arkitektur på tværs af sekventeringsdata, nationale registre og databaser og øvrige kliniske systemer.
- **Etablering af juridisk grundlag:** Det er gennemgående, at der arbejdes målrettet med etablering af juridisk grundlag for biobanker og brug af genomdata.
- **Proaktiv information til og inddragelse af borgerne:** Flere lande har været meget proaktive ift. information og regulering af borgernes mulighed for at styre brugen af deres data. Information og transparens vurderes afgørende for den befolkningsmæssige opbakning.
- **Fravær af solide analyser af de samfundsøkonomiske effekter:** Der er ikke identificeret egentlige potentialeestimer eller samfundsøkonomiske analyser, der belyser eller dokumenterer effekterne af en strategisk satsning for personlig medicin.
- **Samarbejdsmodeller og organisatorisk set-up har væsentlig betydning for succes:** Flertallet af de undersøgte lande har fokus på etablering af samarbejdsmodeller og organisatorisk set-up, der kan understøtte sammenhængen mellem eksisterende forskningsmiljøer, nye enheder (fx biobanker og sekventeringsprojekter), den behandlende del af hospitalsvæsenet samt i nogle lande inddragelse af private virksomheder.
- **Samarbejde:** Flere lande ser et tæt samarbejde med private virksomheder og/eller internationale forskningsinstitutioner inden for farma, biotek og sundhedsteknologi som afgørende for at sikre fremdrift og adgang til viden, kompetencer og værktøjer i deres nationale satsning for personlig medicin.

2 Formål og retning for en større dansk satsning for personlig medicin

Der forventes at være en lang række kort- såvel som langsigtede potentialer for øget brug af genetiske teknikker inden for sundhedsvæsenet til gavn for en bedre patientbehandling og et mere effektivt sundhedsvæsen (jf. figur 2.1 nedenfor). Det gælder bl.a. inden for forskning, behandling, forebyggelse, sygdomsforståelse, ny sygdomsklassifikation, udvikling af biomarkører og diagnostik, lægemiddeludvikling og innovation – og i samspillet mellem disse. I figur 2.1 er sammenhængs- og udviklingsprincipperne bag NHS Englands personlig medicin-strategi gengivet til illustration af hvordan der kan skabes en ramme og retning for en indsats.

Figur 2.1. Personalised medicine – improving outcomes



Kilde: Board Paper, NHS England, september 2015

Nedenfor fremføres en række fælles centrale enighedspunkter, som referencegruppen har fremhævet som retningsgivende for en samlet dansk indsats (a-f):

a. En større dansk satsning for personlig medicin bør tage afsæt i kliniske behov og relevante patientgrupper

Blandt referencegruppens medlemmer fra forsknings- og hospitalsverdenen anbefales det, at en dansk satsning for personlig medicin med fordel kan tage afsæt i kliniske behov for forbedret sygdomsforståelse ifm. relevante patientgrupper og sygdomsområder. Rekruttering af patienter til behandling og forskning via klinikken vurderes at have den største mulighed for at give umiddelbar effekt for sundhedsvæsenet og patienter. Desuden vurderes denne tilgang for nuværende at være etisk, juridisk og økonomisk mere håndterbar end en tilgang med massiv sekventering af raske mennesker med mere uspecificeret klinisk og forskningsmæssig relevans og

anvendelse. En større dansk satsning forventes i starten primært at være drevet af translationelle og kliniske forskningsaktiviteter, der både stræber mod at øge den basale og molekulære sygdomsforståelse samt mod at skabe fundamentet for evidensbaseret implementering af nye behandlinger. Flere lande fokuserer indsatsen på bestemte sygdomsområder, der allerede har eller på kort sigt forventes at få gavn af udviklingen inden for personlig medicin. Eksempler er kræft og sjældne sygdomme.

Genomsekventering af raske individer kan indgå i konkrete forskningsprojekter, hvis det er relevant. Fx kan der, selvom der tages udgangspunkt i syge mennesker, være behov for en referencepopulation af raske. Sekventeringen af raske bør overvejes grundigt og bør under alle omstændigheder ikke være et standardtilbud i sundhedsvæsenet, da den kliniske effekt er begrænset, og systemet endnu ikke er klar til at kunne håndtere dette. Dette skyldes ud over flaskehalse i kapacitet og kompetencer den fortsatte, massive usikkerhed af betydningen af mange af de fund, der gøres ved en genomsekventering og de deraf afledte etiske problematikker, risiko for overdiagnosticering, unødigt udredning, falsk positive/falsk negative fund, nytteløs behandling og pres på sundhedsvæsenet i form af prævalenspukkelafvikling uden klar effekt for patient m.v.

b. Centrale områder i en dansk satsning for personlig medicin

Referencegruppen er videre enig om, at en udnyttelse af potentialerne og minimering af risici medfører et stigende og udtalt behov for en central koordinering og styring af den samlede indsats for personlig medicin i sundhedsvæsenet. Det primære formål med en central og koordinerende funktion vil være at sikre en balanceret udvikling af området for personlig medicin, der tilgodeser relevante hensyn, og som letter implementeringen decentralt i sundhedsvæsenet efter fælles standarder. En central koordinering vil yderligere medvirke til at minimere duplikation og i stedet sikre synergi og harmonisering, hvilket vil øge omkostningseffektiviteten nationalt set og sikre, at investeringer i data er et fælles offentligt gode.

Samlet set peger referencegruppen på, at følgende områder vil være centrale i en samlet dansk satsning:

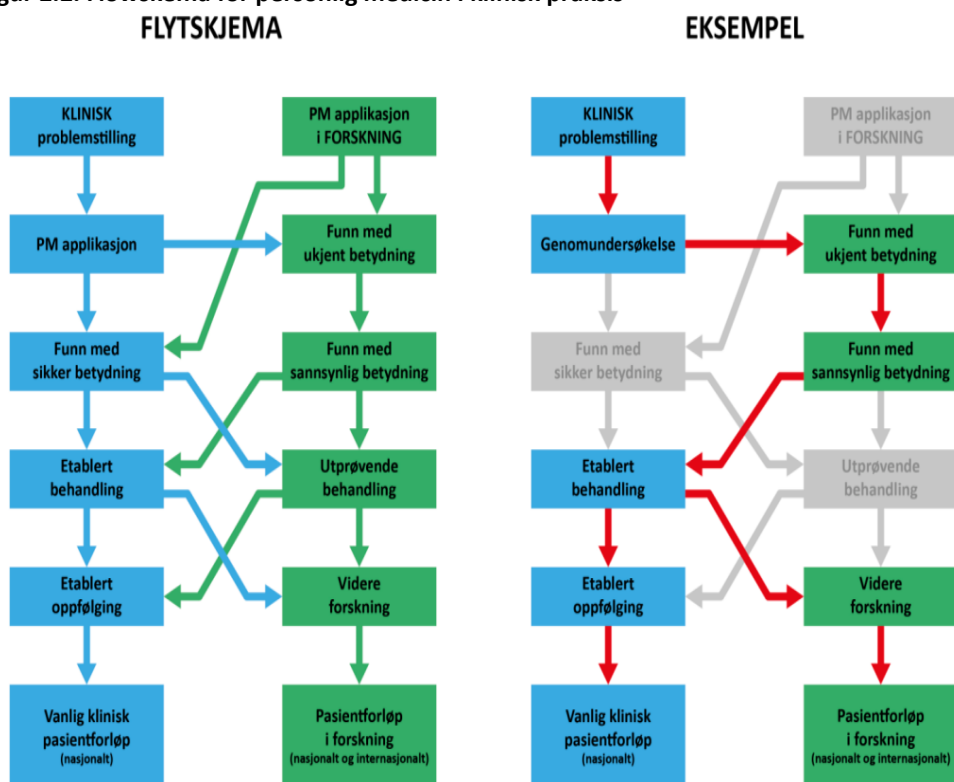
1. Governance
2. Etik, jura og datasikkerhed
3. Formidling til og dialog med offentligheden
4. Bio/genom-banker, genomsekventering og registre/databaser
5. Forskning
6. Datamanagement, analytics og IT
7. Implementering i sundhedsvæsenet og uddannelse
8. Offentlig-privat samarbejde om innovation

Disse otte strategiske arbeidsspor udfoldes i afsnit 3.5. Der vil være delvist overlap mellem de strategiske arbeidsspor, og ovenstående liste er ikke et udtryk for en prioriteret rækkefølge. Dog bør en evt. satsning starte med governance.

c. Klinisk praksis og forskning

Som individ i kontakt med sundhedssystemet har man ret til at vide, om man er patient eller forskningsobjekt – og deltagelse i forskning kræver et skriftligt informeret samtykke fra patienten. Referencegruppen har bemærket, at der afhængig af tilgangen for et evt. program i personlig medicin og implementering af underprojekter kan opstå gråzoner mellem klinisk praksis og forskning. Patienter vil således kunne forventes flere gange i et udrednings- og behandlingsforløb at veksle mellem klinikken og forskningen (jf. figur 2.2 nedenfor, som illustrerer et muligt patientforløb). Dette stiller krav til afklaringer både vedr. det juridiske grundlag, til patientinformation og samtykke, og til infrastrukturen og adgangen til data til forskellige formål på en sikker og effektiv måde.

Figur 2.2. Flowskema for personlig medicin i klinisk praksis



Kilde: Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helstegensten, juni 2016 (Norge)

d. Grundlæggende principper for en dansk satsning

Af kommissoriet for referencegruppen fremgår det, at følgende grundlæggende principper vil være gældende, uanset omfanget af og formen for en dansk satsning:

- At indsamle, forvalte og anvende biologisk materiale og data om genetik indebærer et stort ansvar. Datasikkerhed, juridisk klarhed og dialog med befolkningen er af afgørende betydning.
- Programmet bør overordnet forankres i offentligt regi. Indsamling af data skal ske gennem det offentlige sundhedsvæsen og via offentlige forskningsinstitutioner.
- Som led i en eventuel satsning skal der sikres tilstedeværelse af en samlende infrastruktur med en effektiv adgang på lige vilkår.
- Der skal etableres en gennemsigtig governancestruktur med landsdækkende inddragelse.
- Det bør afklares, om det skal fastsættes, at biologiske prøver eller data skal forblive i Danmark.
- Udmøntning af midler til forskning som led i et program vil ske i konkurrence.

Referencegruppen har desuden peget på følgende grundlæggende principper, som vil være væsentlige for en samlet dansk satsning:

- Forskere, der deltager i projekter, skal have specielle forpligtigelser ift. at dele informationer og følge vedtagne standarder.
- De lægevidenskabelige selskaber bør inddrages for at etablere aktionabilitet af genomisk varians.

e. Borger- og patientinddragelse er afgørende

En større dansk satsning kræver, på det mest grundlæggende niveau, at patienter og offentlighed forstår både fordele og ulemper ved, og tilslutter sig, at deres genetiske og anden molekylære information bliver en del af sundhedssystemets fælles vidensbase. En sådan vilje vil afhænge af offentlighedens tillid til, at der kan opnås betydelige fordele ved genombaseret diagnostik og behandling, og ligeledes, at oplysninger, der stammer fra disse teknologier – herunder personlige oplysninger – forvaltes forsvarligt.

Det er derfor centralt med løbende drøftelser og analyser af bl.a. de etiske, juridiske og sociale implikationer (ELSI-konceptet) af genomforskningen samt inddragelse af offentligheden, patientforeninger, det politiske system, etiske og juridiske eksperter mv. i tilrettelæggelsen af en større dansk satsning. Formidling og etik ønskes prioriteret på lige fod med forskning, da trans-

parens og dialog med befolkning og patienter om forventningerne til en større dansk satsning er essentielt.

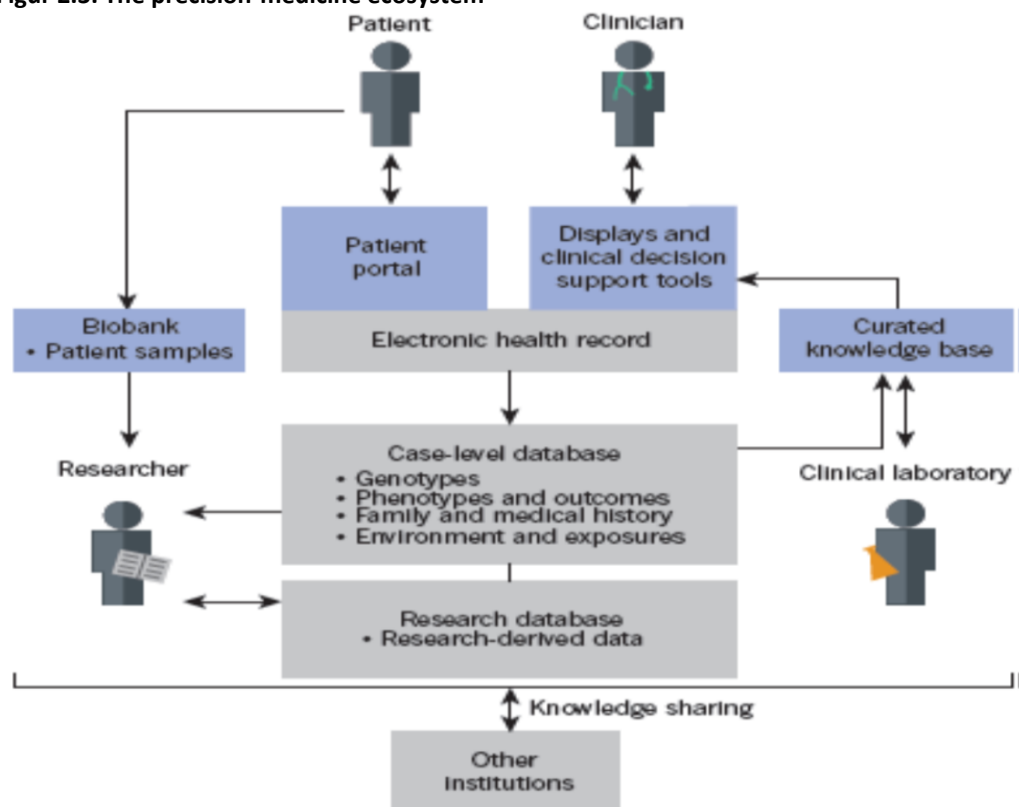
f. Et samlet dansk "økosystem" for personlig medicin

Referencegruppen har påpeget, at et primært formål med en større dansk satsning for personlig medicin vil være at sikre tilstedeværelsen af en samlende, inddragende og transparent infrastruktur, der understøtter et effektivt flow af materiale, data og viden i "økosystemet" for personlig medicin i sundhedsvæsenet (jf. figur 2.3 nedenfor). Dette er nødvendigt for at realisere potentialerne og for at sikre opbakning fra de mange interessenter.

Økosystemet består af centrale byggeklodser og informationssystemer, der forbinder patienter, klinikere, forskere og kliniske laboratorier med hinanden. Økosystemet skal både tilgodese behovene ift. grundforskning, klinisk forskning og i klinikken.

Det er også vigtigt at forholde sig til, at en del af økosystemet vil ligge uden for Danmark. En dansk satsning kan således ikke ses isoleret, da den vil være afhængig af international viden og samarbejde over landegrænser, som det allerede sker i dag.

Figur 2.3. The precision-medicine ecosystem



Kilde: Aronson, S.J. & Rehm, H.L. (2015). Building the foundation for genomics in precision medicine. Nature, 526, pp. 336-342

3 Mulige scenarier for en dansk satsning for personlig medicin

For at indfri visionen om at gøre personlig medicin til en integreret del af det danske sundhedsvæsen til gavn for patienterne og til gavn for forskning og udvikling af sundhedsvæsenet, har referencegruppen peget på en række centrale områder, eller strategiske arbejdsplaner, der bør indgå i en samlet dansk satsning:

1. Governance
2. Etik, jura og datasikkerhed
3. Formidling til og dialog med offentligheden
4. Bio/genombanker, genomsekventering og registre/databaser
5. Forskning
6. Datamanagement, analytics og IT
7. Implementering i sundhedsvæsenet og uddannelse
8. Offentlig-privat samarbejde om innovation

Der vil være delvist overlap mellem de strategiske arbejdsplaner, og ovenstående liste er ikke et udtryk for en prioriteret rækkefølge. Dog bør en evt. satsning starte med governance-aspektet.

Nedenfor fremstilles forskellige scenarier for en dansk satsning for personlig medicin.

Scenarierne er opstillet ud fra en "business-case-logik", hvor man tager udgangspunkt i status quo (0-scenariet), hvor der ikke skabes et personlig medicin-projekt og således ikke gøres noget yderligere, end der ellers ville have været sket. Herfra opstilles en række alternativer over en række forskellige mellem-scenarier til et omfattende scenarie. Forskellen mellem scenarierne indebærer særligt, hvor omfattende og ambitiøst man arbejder med de forskellige arbejdsplaner (1-8).

Under 0-scenariet (status quo) vil en national satsning ikke implementeres, og central styring vil begrænse sig til reaktiv regulering via lovgivning med det primære formål at sikre kvalitet og ens patientbehandling i Danmark. I dette scenarie vil lokale og regionale tiltag drive udviklingen baseret på de midler, der kan tilvejebringes i systemerne allerede.

Nedenfor opføres, som alternativer til 0-scenariet, 4 mulige "idealtypiske" handlingsscenarier, der i stigende grad vil virke proaktive ift. fremtidens udvikling af personlig medicin i Danmark. Omfang, ressourcebehov og kompleksitet øges fra scenarie 1.a til scenarie 2.b.

For scenarie 1.a og 1.b gør det sig gældende, at der tilføres ingen eller få nye midler til området. Ambitionen er her at få mest muligt af en strategi for personlig medicin gennemført med udgangspunkt i de midler, der allerede er til rådighed i systemet.

Fælles for scenarie 2.a og 2.b er, at der tilføres betydelige nye midler til området. Der opbygges en governancestruktur, evt. som en entydig og inddragende organisation med egne midler, et

klart mandat samt definerede målsætninger og succeskriterier, for at skabe en stabil ramme for udviklingen af området i Danmark. Indsatsen baseres på en samlet national strategi for personlig medicin, der omfatter konkrete indsatser inden for alle otte arbejdsspor. Der arbejdes samtidigt og koordineret på tværs af de otte arbejdsspor i koordinerede "bølger", således at det samlede økosystem modnes hensigtsmæssigt over tid.

Referencegruppen påpeger, at scenarie 1.a og 1.b ikke udgør en egentlig satsning/strategi og ses som utilstrækkelige, mens scenarie 2.a eller 2.b vil være nødvendige ift. at sikre danske patienter og sundhedssystemet samme muligheder som i andre lande, hvor der sammenhængende investeres i personlig medicin.

3.1 Scenarie 1.a: Fokus på samarbejde og fælles governance

I scenarie 1.a etableres en minimum governancemodel med inddragelse af centrale interessenter gennem et landsdækkende udvalg. Indsatsen koncentrerer sig dels om at facilitere og understøtte samarbejdet vedr. personlig medicin i sundhedsvæsenet og forskningsverdenen og dels om at sikre varetage af de mere samfundsmæssige perspektiver forbundet med personlig medicin, herunder de kommunikative, etiske og juridiske aspekter. Oplysning, formidling og borgerinddragelse er afgørende for områdets udvikling i Danmark. Der fokuseres således primært på arbejdsspor 1-3, og ekspertinddragelse vil ske via samarbejde med eksisterende offentlige organer eller interessenter.

Figur 3.1. Scenarie 1.a

Personlig medicin				
	Bølge 1	Bølge 2	Bølge 3	Bølge 4
Strategiske spor				
Innovation				
Implementering i sundhedsvæsenet og uddannelse				
Detamanagement, analytics og IT				
Forskning				
Bio- og genombanker, gensekventering og registre/databaser				
Formidling til og dialog med offentligheden				
Etik, jura og datasikkerhed				
Governance				

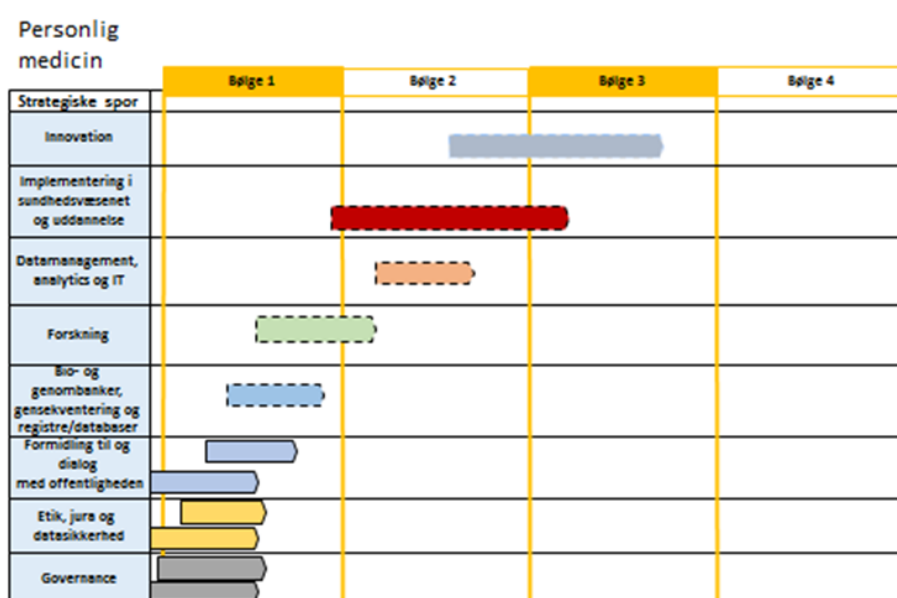
Scenarie 1.a er bl.a. kendetegnet ved fokus på:

- Minimum central governancemodel
- Repræsentation på tværs af interessenter
- Få og brede tilknyttede ekspertfølgegrupper
- Inddragelse af ELSI-aspekter
- Oplysning, formidling og borgerinddragelse
- Reaktiv udarbejdelse af faglige og kliniske minimumsstandarder for brugen af personlig medicin i Danmark

3.2 Scenarie 1.b: Central governance og sporadisk udvikling af øvrige strategiske spor vha. eksisterende midler

I scenarie 1.b etableres en bredere governancemodel med inddragelse af alle relevante interessenter. Indsatsen baseres på en samlet national strategi for personlig medicin, der omfatter konkrete indsatser inden for alle otte arbejdsplaner. Der tilføjes ingen eller få nye midler til satsningen, og udviklingen inden for de strategiske spor baseres primært på eksisterende midler i sundhedsvæsenet, på universiteterne og evt. forskningsorienterede fonde. Den overordnede ambition er her at få så meget personlig medicin-strategi som muligt for de midler, der allerede er til rådighed i systemet ved fx at koordinere området og pålægge tematiske bånd på de allerede eksisterende midler. Der fokuseres således på alle otte arbejdsplaner i scenarie 1.b., men udviklingen inden for det enkelte spor sker sporadisk, alt efter hvilke eksisterende midler der kan tiltrækkes, og hvor interessenterne er engagerede.

Figur 3.2. Scenarie 1.b



Scenarie 1.b er bl.a. kendetegnet ved yderligere fokus på:

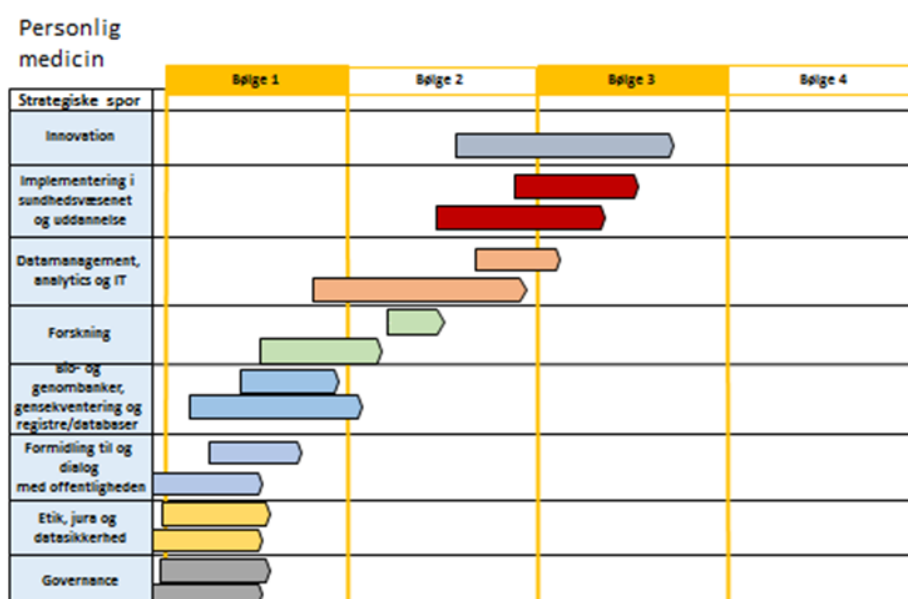
- Bredere governancemodel
- Flere dedikerede faglige udvalg, der guider implementeringen af den nationale strategi og overordnede anbefalinger, fx via road-map med prioritering af de væsentlige udfordringer
- Sporadisk men koordineret udvikling af de otte strategiske temaer, alt efter hvilke midler forskellige interessenter (såsom statslige, regionale, andre offentlige og private fonde) kan prioritere til området
- Samarbejdet udfolder sig uden reelle og fælles (finansielle) forpligtigelser fra interessenterne
- Oplysning, formidling og borgerinddragelse

3.3 Scenarie 2.a: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (medium skala)

I scenarie 2.a opbygges en governancestruktur, evt. som en entydig og inddragende organisation med egne midler, et klart mandat samt definerede målsætninger og succeskriterier for at skabe en stabil ramme for udviklingen af området i Danmark.

Indsatsen baseres på en samlet national strategi for personlig medicin, der omfatter konkrete indsatser inden for alle otte arbejdsplaner. Der arbejdes samtidigt og koordineret på tværs af de otte arbejdsplaner i koordinerede "bølger", således at det samlede økosystem modnes hensigtsmæssigt over tid. Der arbejdes desuden specifikt med standarder og implementering i sundhedssystemet.

Figur 3.3. Scenarie 2.a



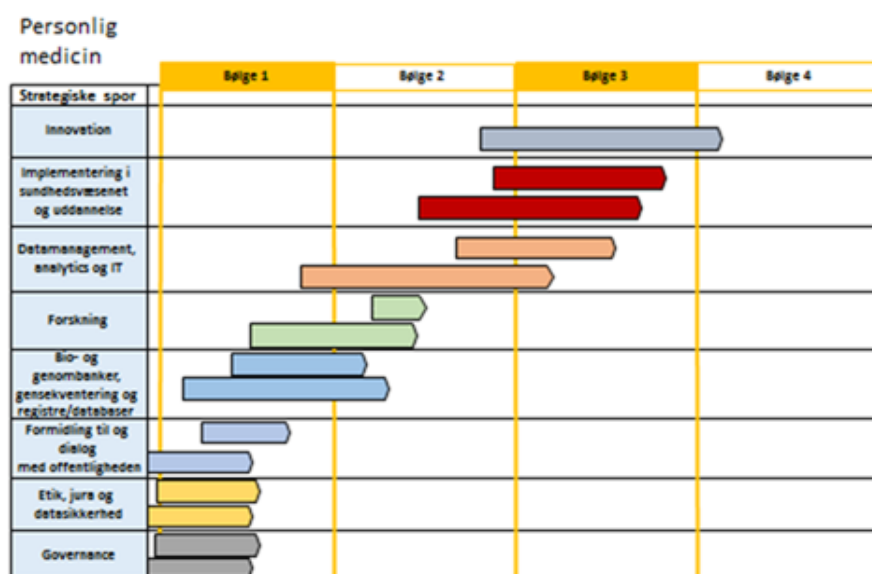
Scenarie 2.a er bl.a. kendetegnet ved yderligere fokus på:

- En governancestruktur opbygges, evt. som en selvstændig organisation, med formålet at skabe en stabil ramme for udviklingen af området i Danmark
- Interessenter tiltræder vedtægter formelt og repræsenteres i styregruppen, hvorunder en daglig ledelse fungerer
- Der nedsættes en ekspertgruppe for hvert strategisk spor
- Mål og midler koordineres dels med resten af forsknings- og sundhedssystemet, og dels kan organisationen prioritere og agere proaktivt ift. kortlagte danske kerneudfordringer ved egenhændigt og konkurrenceudsat at igangsætte et mindre antal forsknings- og implementeringsprojekter for at drive udviklingen inden for bestemte sygdoms- og indsatsområder
- En struktur implementeres til håndtering af datalagring og -deling, der balancerer lokale og centrale data- og infrastrukturkrav
- Succeskriterier for implementering af best-practice i sundhedssystemet afdækkes og udbreedes i samarbejde med andre centrale aktører
- I et begrænset omfang støttes offentlig-privat innovation, fx ved at give private aktører fleksibel og sikker adgang til infrastruktur inden for de til enhver tid gældende juridiske rammer

3.4 Scenarie 2.b: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (stor skala)

I scenarie 2.b arbejdes der tilsvarende med scenarie 2.a, blot i stor skala med økonomi og volumen til at iværksætte en fuldspektret indsats med udvikling inden for alle dele af forskningsøkosystemet og flere store sygdomsområder.

Figur 3.4. Scenarie 2.b.



Scenarie 2.b er bl.a. kendetegnet ved yderligere fokus på:

- Governancestrukturen og personlig medicinprogrammet er en nationalt samlende, koordinerende og drivende kraft, der kan implementere en sammenhængende strategi inden for alle otte strategiske spor
- En reel innovationsstrategi implementeres, hvor offentlig-privat-innovation fremmes med specifikke tiltag som privat adgang til infrastrukturer inden for de til enhver tid gældende juridiske rammer samt facilitering af samarbejde omkring data
- Internationale datakilder og samarbejde håndteres
- Organisationen påtager sig en ledende rolle ift. offentlig formidling af området

3.5 Beskrivelse af scenariernes strategiske spor

I dette afsnit præsenteres de otte strategiske spor, som referencegruppen har peget på som værende væsentlige i forbindelse med en evt. større dansk satsning for personlig medicin. Det er foranalyse-sekretariatets foreløbige vurdering, at disse overordnet stemmer overens med indholdet i de strategiske spor som fx Finland, Norge og England arbejder med i forbindelse med en samlet strategisk tilgang til personlig medicin.

I beskrivelsen af det enkelte strategiske spor fokuseres der på at beskrive de behov og opgaver, som forventes at følge af en større dansk satsning for personlig medicin.

I nedenstående er referencegruppens kommentarer opsummeret og perspektiveret.

3.5.1 Governance

Udviklingen inden for personlig medicin er i fuld gang både i Danmark og internationalt. Der er behov for en national strategi, koordinering og styring af indsatsen i Danmark. Dette gælder bl.a. for at sikre det nødvendige samarbejde mellem forskning og sundhedsvæsen, skabe retning for investeringer, sikre en sammenhængende infrastruktur på tværs af "datasamlinger" samt samarbejde om de otte centrale områder.

Governanceopgaver

Det primære formål med en central og koordinerende funktion vil være at sikre en balanceret udvikling af området for personlig medicin, der tilgodeser relevante hensyn, og som letter implementeringen decentralt i sundhedsvæsenet. De konkrete opgaver vil naturligvis variere, alt efter satsningens omfang og fokus. Satsning eller ej vil der som minimum være behov for, at de etiske, juridiske og samfundsmæssige aspekter forbundet med personlig medicin håndteres (strategisk spor 2). I en større dansk satsning vil hovedopgaven for en central og koordinerende funktion være realisering af indholdet i en samlet national strategi for personlig medicin i sundhedsvæsenet (strategisk spor 2-8).

I en sådan større dansk satsning vil det være væsentligt at sikre koordinering på tværs af de strategiske spor, idet der forudsættes en vis parallelitet og modning i udviklingen af elementerne i "økosystemet" for personlig medicin. Ligeledes vil det være væsentligt, at der sikres sammenhæng med andre relevante indsatser, både nationalt og internationalt.

Governancestruktur

En større dansk satsning både fordrer og kræver bredt samarbejde. Den koordinerende funktions ledelse og organisering bør derfor have national bredde, både geografisk og fagmæssigt. Der er tale om en multidisciplinær indsats, og ledelsen bør samlet set bl.a. have kliniske, etiske, juridiske, dataanalytiske, it-mæssige, sundhedsøkonomiske og politiske kompetencer.

Den konkrete governancemodel kan udformes forskelligt alt efter behov og satsningens omfang. Det kan være fra en styregruppe med et mindre sekretariat til et mere selvstændigt nationalt genomcenter. Ifm. etableringen af en governancestruktur vil det være centralt at sikre en hensigtsmæssig balance mellem murstensløse samarbejder og en fast forankret organisering, der kan sikre styring og fremdrift. Uanset struktur og sammensætning er det væsentligt, at beslutningskompetence, beføjelser og juridisk ansvar er fastlagt. Dette kan bl.a. sikres ved en gennemsigtig og enkel governancestruktur.

Grundlæggende valg

Før et større personlig medicin-program kan implementeres, forestår en række grundlæggende valg med stor betydning for de første "bølger" i de strategiske spor 1-5. Denne rapport uddyber flere af valgenes iboende problemstillinger og giver enkelte klare anbefalinger men drager ingen endelige konklusioner. Disse valg bør formodentlig træffes af en governancestruktur, men kræver støtte fra reference- og ekspertgrupper.

Det bør indledende defineres:

- Hvilke data, der skal opsamles?
- Hvordan og hvor data skal lagres?
- Hvordan skal standardisering udvikles og implementeres?
- Hvordan sikres sikker og transparent adgang til kliniske formål og forskningsformål, både teknisk og organisatorisk?

Den internationale dimension

Udviklingen inden for personlig medicin er international. Forskere og læger er afhængige af international viden, referencer og samarbejde, når patientdata skal tolkes på danske hospitaler, da Danmark er for lille et land til at kunne tilvejebringe al den nødvendige viden om sammenhængen mellem genomiske variationer, sygdom og behandling. En governancestruktur bør derfor inddrage den internationale dimension og fx støtte udvikling mod fælles formater, vidensudveksling og deling af ikke personhenførbare data.

3.5.2 Etik, jura og datasikkerhed

Generering og anvendelse af genomiske data i større skala og kobling med andre personoplysninger (data), som er udledt af biologisk materiale, til forskning og i behandlingsøjemed medfører en række udfordringer og potentialer inden for etik, jura og datasikkerhed. Referencegruppen er enig om, at det er af afgørende betydning for tilliden til en større dansk satsning for personlig medicin, at indsatsen hviler på en omfattende informationsindsats samt et solidt etisk, juridisk og datasikkerhedsmæssigt grundlag.

Etik og jura

Til at give de lovgivningsmæssige rammer et "eftersyn", er der nedsat en arbejdsgruppe, der arbejder i hele 2016. I forlængelse af en overordnet beskrivelse af gældende ret og praksis skal arbejdsgruppen identificere relevante problemstillinger, som beskrives og vurderes med henblik på udarbejdelse af eventuelle anbefalinger om ændringer af de gældende regler og/eller gældende praksis.

Arbejdsgruppens rapport og anbefalinger foreligger i december 2016. Ikrafttrædelsen af den kommende persondataforordning og den danske anvendelse heraf vedr. forskning og genetisk information vil have betydning for området.

Danske Regioner har i samarbejde med universiteterne sat fokus på indsamling og anvendelse af genomdata til brug for forskning og individualiserede behandlingstilbud (personlig medicin) og har i den forbindelse peget på en række etiske og juridiske problemstillinger. Videnskabs-etisk Komité har påpeget en række behov for modernisering af lovgivning og Etisk Råd er udkommet med rapport på området. Disse vedrører bl.a. reglerne om samtykke fra forsøgspersoner og patienter til anvendelse af data, krav til godkendelse fra myndighederne i forbindelse med indsamling, opbevaring, forskning og videregivelse af data samt patienters og forsøgspersoners rettigheder vedr. adgang til egne data og information om resultatet af databehandlingen. Hertil kommer de særlige problemstillinger, der vedrører såkaldte tilfældighedsfund i forbindelse med et forskningsprojekt eller diagnostik (fx konstatering af, at forsøgsperson eller en patient uventet har en alvorlig genetisk betinget sygdom, som i væsentlig grad vil kunne forebygges eller behandles).

Det er således væsentligt både at sikre en relevant beskyttelse af forsøgspersoners og patienters sikkerhed, helbred, integritet og ret til selvbestemmelse og samtidig sikre varetagelse af hensynet til udviklingen af sundhedsvæsenet til gavn for patienterne, herunder i form af udvikling af personlig medicin bl.a. i effektive offentlige-private samarbejder.

Datasikkerhed

Visionen om at bruge sundhedsdata hviler på en præmis om, at data håndteres lovligt, herunder sikkert og forsvarligt og med åbenhed og transparens om anvendelsen.

Borgerne skal være trygge ved at afgive deres helbredsoplysninger til lovlige formål. De genomiske data skal være personhenførbare for at være nyttige. Det handler om at koble genetiske data for den enkelte til kliniske data som sygdomsforløb og medicinering, via CPR-nummeret. Det kræver omfattende sikkerhedssystemer at kunne gøre dette, og retningslinjerne fra dette spor vil have stor indflydelse på, hvordan løsninger praktisk implementeres i sporet for Data-management, Analytics og IT. Et overordnet og centralt element i databrugens informations-sikkerhed. Informationssikkerhed handler om beskyttelse af information med udgangspunkt i bevarelsen af fortrolighed, integritet og tilgængelighed (Danske Regioner, 2015). Fortrolighed indebærer, at information er sikret mod adgang eller eksponering for uvedkommende. Integritet indebærer, at informationer ikke må ændres uden autorisation. Tilgængelighed indebærer, at informationer er tilgængelige for autoriserede personer, når det er relevant. Sikring af integritet og tilgængelighed indebærer endvidere, at data skal sikres mod teknologisk forældelse, så de bliver bevaret over tid. De tre hovedelementer berører således 1) IT-systemer og fysisk sikkerhed; 2) mennesker, organisation og processer; og 3) lovkrav og kontraktkrav. Udgangspunktet for den fællesregionale indsats for informationssikkerhed er, at regionerne skal følge ISO 27001-standarden. Informationssikkerhed anses som fundamentet for at anvende data, herunder til udviklingen af personlig medicin.

Datadeling er centralt ift. et dansk initiativ. En metode til datadeling er fx såkaldt sikre "private cloud"-løsninger med certificerede brugere, der muliggør deling af data, uden at disse kan flyttes ud af det system, de opbevares i. Alternativt kan det restriktive forskercomputer-princip anvendes. Her kan data hverken virtuelt eller fysisk flyttes fra en central facilitet, hvorfor brugere af data må møde op på faciliteten og arbejde her. I nogle af de værktøjer, der bruges i dag, indgår også pseudonymisering og kryptering af data. Pseudonymisering sker, når fx navn og CPR-nummer er erstattet af et løbenummer eller en kode. Kryptering sikrer, at det kun er modtageren og afsenderen, der kan læse informationen, mens den for andre, fx ved tyveri, vil være ulæselig.

Referencegruppen har givet udtryk for, at specielt design af datasikkerhedsløsninger skal behandles meget grundigt og uddybende.

3.5.3 Formidling til og dialog med offentligheden

En personlig medicin-indsats i form af et stort og nationalt forskningsinitiativ, der sigter på at udstikke en ny retning for udviklingen af sundhedssystemet, vil være afhængig af adgang til danske patienter og borgeres personlige data, helst i meget stor skala. I denne sammenhæng skal ikke blot de etiske og juridiske rammer men også den samfundsmæssige betydning af indsatsen overvejes nøje. Således må patienters og befolkningens interesser inddrages i så høj grad som muligt, hvorfor oplysning, formidling og borgerinddragelse bliver centrale indsatser.

Ved flere lejligheder har referencegruppen understreget, at håndtering af denne udfordring er afgørende for områdets udvikling i Danmark. Under det nationale finske initiativ har dette område også været prioriteret som et centralt element i en personlig medicin-strategi, og i Genomics England har man draget nytte af støtte på højeste politiske niveau ift. at opnå synlighed. Herhjemme har bl.a. GenomeDenmark og Danske Regioner arbejdet indgående med formidling og borgerinddragelse. Der kan med fordel bygges videre på den eksisterende danske formidlingsindsats, hvor flere folkemøder, undersøgelser af befolkningens holdning til problemstillinger og generel formidling er planlagt.

Information af patienter og donorer ifm. kommerialisering

Patienter og donorer deltager ofte i forskning grundet et altruistisk ønske om at hjælpe forskere til at hjælpe andre patienter, ligesom den forskningsmæssige anvendelse af helbredsoplysninger skal være samfundsmæssig relevant jf. persondataloven. Det er derfor centralt at være åben og inddragende ift. den information, patienter og donorer får omkring adgangen for erhvervslivet til forskning i datamateriale og infrastruktur.

3.5.4 Bio/genom-banker, genomsekventering og registre/databaser

Dette strategiske spor omhandler fysisk infrastruktur, opsamling og lagring af biologisk materiale og registrering af data i nationalt register.

I referencegruppen er der general enighed om, at en satsning inden for personlig medicin vil øge behovet for infrastruktur til udførelse af genomsekventering, lagring og basal såvel som aggregeret analyse af data samt evt. indsamling af biologiske prøver mv. Infrastrukturbehovet vil i nogen grad afhænge af, hvilke typer projekter der udvælges til implementering, samt hvordan og på hvilket tidspunkt lokale og centrale behov skal dækkes. Uanset hvad vil der dog være et stort behov for en samlende infrastruktur. Fælles for denne slags infrastruktur er, at den kan dimensioneres efter behov og løbende opdateres og udbygges i takt med udviklingen i teknologi og behov. Trinvis udbygning er også en foretrukket strategi, da erfaringerne andre steder fra viser, at det er svært at forudsige den optimale opbygning af infrastrukturen, før processer er testede i det infrastrukturelle set-up.

Genomsekventering

Sekventeringsteknologien har undergået en revolutionerende udvikling, og store befolkningsgrupper kan nu sekventeres omkostningseffektivt, hvilket muliggør læring fra og behandlingsmæssig udnyttelse af genomdata. I Danmark har DNA-teknikker længe været brugt i forhold til rådgivning om arvelige sygdomme, men sekventering i større stil er nu også i hastig fremmarch bl.a. på hospitalsafdelinger for klinisk biokemi, samt i form af genomisk og molekylær medicin forskellige steder i landet, i forhold til fx kræftbehandling og fosterdiagnostik. Da behovet for genomanalyser ifm. behandling udvikler sig og implementeres med forskellig hastighed inden for forskellige sygdomsområder, skal personlig medicin-satsningen ikke ses som et krav om ensretning ift. brugen af DNA-teknikker gældende for alle sygdomsområder. Udviklingen bør ske sundt, balanceret og optimeret set ift. hele sundhedssystemet.

En national satsning inden for personlig medicin vil, alt efter størrelse, fx kunne betyde, at der skal implementeres en blanding af storskala genomsekventering varetaget af større konkurrencedygtige enheder såvel som lokale mindre enheder, hvor hovedkravet for sidstnævnte vil være minimal svartid til klinikken. Både hensynet til stordriftsfordele og kompetencesamling samt hensynet til nærheden til klinikken er væsentlige.

Der er behov for at afdække, hvordan ensartet kvalitet sikres, og hvordan det økonomisk er mest hensigtsmæssigt at implementere infrastruktur til en national satsning. Ift. kvalitetsdimensionen bør det fx afdækkes, om den nuværende akkreditering af laboratorier, der udfører genomsekventering, er tilstrækkelig. Alt efter behovet for storskalaplatform(e) kan det overvejes at etablere en national sekventeringsenhed, der også varetager den helt basale dataanalyse. Til dette formål bør forskellige konstruktioner overvejes. En balanceret løsning kan være en gradvis udvikling af infrastruktur til genomsekventering både lokalt og centralt. Det vil så være muligt at tilpasse mindre, lokal infrastruktur til den kliniske praksis og sikre sammenhæng til de andre lokalt afhængige strategiske spor for personlig medicin, såsom uddannelse af personale, kliniske vejledninger, standardisering af data mv. Den centrale infrastruktur kan fokusere på omkostningseffektiv sekventering af større forskningsprojekter samt opbygning af den nødvendige fælles IT-infrastruktur.

Det bør overvejes, om man af etiske, juridiske eller formidlingsmæssige grunde ønsker at beholde dansk biologisk materiale og data på dansk jord, eller om dele af sekventerings- og analysearbejdet ud fra en samlet betragtning kan foretages i andre lande.

National genomdatabase

For at sikre hurtig og lige adgang til genomdata bør der etableres en national genomdatabase, der opsamler genomdata og evt. andre biologiske data i et fælles register under en fælles IT-infrastruktur. En national satsning for personlig medicin skal derfor have et betydeligt centralt set-up for lagring af data, herunder evt. cloud-infrastruktur, løbende dataekstraktion, standardisering og opdatering af information fra bl.a. Individuelle genomdata ift. overordnet klinisk re-

levans m.v. Data skal kunne bruges til både forskning og behandling, hvorfor strukturen må kunne efterleve de forskellige juridiske og teknologiske krav for hhv. forskning og behandling. Samtidig skal denne struktur inden for de givne juridiske rammer kunne tilgås lokalt, således at relevante data kan være tilgængelige for eksperimenterende analyser og forskning såvel som ifm. behandling i de kliniske miljøer. Ligeledes bør data være tilgængelige ifm. offentlige-private forskningssamarbejder, der har fokus på forskning, som kan danne fundament og afsæt for udvikling af nye innovative behandlinger.

Et centralt set-up for lagring af data skal sikre, at dataintegritet og tilgængelighed sker gennem den nødvendige autentisering af personale med adgang til personsensitive data. Derudover skal der etableres de nødvendige rammer for overførsel af data ind og ud af genomdatabasen. En central lagring behøver ikke nødvendigvis at indebære en enkelt fysisk installation. Duplikation eller spejling i to eller tre systemer igennem en sikker cloud-løsning, der binder forskellige steder i Danmark sammen, kan være en model, der samtidigt sikrer den ønskelige dataredundans, hvorved løsningen også vil være mindre følsom over for katastrofale hændelser.

Som et led i at sikre en hurtig og effektiv opbygning af en genomdatabase kunne der stilles krav til, at fremtidige genomsekventeringer indsamles i en national genomdatabase og lagres på en ensartet måde. Dette skal også understøtte en hurtig og lige adgang til og deling af genomdata til forskere og klinikere. I referencegruppen er det blevet foreslået at definere rettigheder og forpligtigelser ifm. deltagelse i samarbejde, således at der fx stilles krav om datadeling. Dette vil støtte tilvejebringelsen af det nationale datagrundlag nødvendigt for optimal udvikling af personlig medicin-området.

Biobanker

En landsdækkende infrastruktur for en dansk satsning for personlig medicin skal kunne drage nytte af og spille sammen med de allerede eksisterende biobanker i sundhedsvæsenet og forskningsverdenen. En satsning kan således drage nytte af biobanker som fx Regionernes Bio- og Genom Bank (RBGB) og den nationale biobank på Statens Serum Institut, samt andre vel anerkendte biobanker.

Der er et specielt behov for at afklare, om en større satsning for personlig medicin vil kræve etablering af en større national biobank til opsamling af biologisk materiale, der er indsamlet til sekventeringsbrug. Dette gælder især, hvis en strategi bliver, at man på kort sigt vælger at sekventere patientgrupper i stor skala, hvilket også vil betyde tilsvarende større behov for kapacitet i biobanker.

Hvis en indsats vil involvere identificering af specifikke prøver i forskellige biobanker, der er specielt interessant at genomsekventere ud fra andre data om donoren, vil dette også være et meget brugbart redskab for forskerne.

Som for resten af dataområdet skaber ønsket om nationalt samspil et behov ift. standardisering af dataformater, også for de oplysninger, der ligger på fysiske prøver. Derudover bør det overvejes, om der kan etableres en fælles indgang til alle databaser, og hvor denne indgang skal ligge, og hvordan den skal vedligeholdes. Inden for dette område er der fx gode erfaringer både hos Regionernes Bio- og Genom Bank (RGBG) og Danmarks Nationale Biobank. Det bør også overvejes, hvordan enkelte forskere og mindre biobanker motiveres til at deltage og dele prøver. Endelig råder specielt de store farmaceutiske selskaber over egne biobanker, som i nogle tilfælde stilles til rådighed i offentlige-private forskningssamarbejder. Det kan være relevant at inddrage også de private biobanker i overvejelserne, hvis en større satsning også vil implementere et strategisk spor inden for innovation.

Sidst er det vigtigt at nævne, at danske og udenlandske forskere med videnskabsetisk godkendelse i forvejen udveksler prøver i projekter, der kræver internationalt samarbejde. En dansk indsats inden for personlig medicin, der benytter sig af biobanker, bør også medvirke til at skabe rammer for reguleret, sikkert og effektivt internationalt samarbejde. Den pan-Europæiske organisation BBMRI-ERIC, der udgør en distribueret infrastruktur for biobanker og biomolekylære ressourcer er et godt eksempel på nødvendigt samarbejde over landegrænser.

3.5.5 Forskning

Genomforskningens unikke muligheder

Med de nye sekventeringsteknologiers fremmarch og øgede omkostningseffektivitet står genomanalysen centralt inden for forskning i sundhed og sygdom som et første informationsfilter, når sundhedsrelevant information for individet skal tolkes. De massive datamængder, som den øgede brug af genomanalyser tilvejebringer, skaber et stort potentiale for forskning inden for flere af den personlige medicins centrale emneområder. Først og fremmest opstår et enormt behov for udvikling af metoder og teknologier, som er anvendelige ift. tolkning af genomisk information. Specielt ift. tolkning af komplekse genetiske sammenhænge og ukendte genetiske variationer kræves redskaber, der omkostningseffektivt kan sortere og tolke information, så betydende og behandlingsrelevante informationer kan udledes fra den naturlige og ikke sygdomsfremkaldende baggrundsvariation for den relevante patient. Tolkning af genetiske data og valg af behandling samt udvikling af nye behandlinger kræver oftest stor indsigt i en sygdoms biologi. Der vil derfor være et meget stort potentiale i tættere samarbejde mellem forskere, der kan forbinde forståelsen af genetik, de molekulære og fysiologiske mekanismer, sygdomsudvikling og behandling. Ift. praktisk brug af behandlingsrelevant information vil forskning i og udvikling af mere præcise sygdomstaksonomier være central. WHO oplister allerede omkring 10.000 monogene sygdomme. Med den forventede yderligere kompleksitet, som klassifikation af multigen-sygdomme vil bringe, vil en stor forskningsindsats inden for stratificering og klassifikation være nødvendig. Forskningen inden for Life Sciences og biomedicin-området er drivende for personlig medicin-området. De natur- og sundhedsvidenskabelige fremskridt medfører dog fle-

re etiske, juridiske og samfundsrelevante spørgsmål, der også kræver en forskningsindsats. Endelig kræves en indsats inden for sundhedsøkonomi, da udvikling af personlig medicin-området endnu er i et så tidligt stadie, at de samfundsøkonomiske følger er stort set ubelyste.

Patientfokus

Referencegruppen har generelt givet udtryk for, at en forskningssatsning bør tage udgangspunkt i kliniske og behandlingsmæssige udfordringer.

Fokus for initiativer igangsat under en større satsning inden for personlig medicin-området bør derfor være relevante og repræsentative patientgrupper. Initiativer bør vurderes ift. succeskriterier, der reflekterer forbedrede kliniske processer set fra et behandlerperspektiv, forbedret behandlingskvalitet set fra et patientperspektiv og potentialet for erfaringsdeling og læring på et nationalt niveau. En større forskningsindsats bør ses ift. personlig medicin-områdets udvikling overordnet, hvorfor alle dele af forskningens værdikæde fra grundforskning, over klinisk evidensfrembringelse nødvendig for kontinuert læren og klinisk beslutningstagen, til praksisnær forskning i udvikling af bioanalytisk individualiseret diagnostik, målrettet opsporing og monitorering samt nye tilgange til kliniske afprøvninger af lægemidler og companion diagnostics bør inddrages. Således kan initiativer fx inddrage teknologiudvikling, bioinformatik, biostatistik, sygdomsforståelse, diagnostik, prospektive og retrospektive kliniske studier samt klinisk validering og beslutningsstøtte, såvel som udarbejdelse af retningslinjer og standarder. Ift. læringsperspektivet bør alle relevante personalegrupper endvidere inddrages.

National koordinering og implementering

Succesfuld udvikling og implementering af personlig medicin-området i Danmark forventes at kræve en betydelig og kontinuert forsknings- og behandlingsindsats over de næste årtier med fokus på danske sundhedsfremmende problemstillinger. For at skabe overblik, minimere duplicering af lokale indsatser, muliggøre synergi og derigennem opnå bedst mulig overordnet omkostningseffektivitet, anbefaler referencegruppen samlet at udvikle området vha. en langsigtet og nationalt koordineret plan. En sådan plan kan give en overordnet ramme, hvorunder centrale og lokale tiltag kan implementeres med gensidig respekt – og efterhånden, som både den nationale og internationale udvikling modner personlig medicin-området. En vigtig koordinerende opgave vil være udarbejdelse af fælles strategier, gap-analyser og road-maps mm. i forskning og praksis. Selv hvis et personlig medicin-program tilføres egne ressourcer og bliver betydende for den strategiske tilgang i Danmark, bør et sådan program ikke begrænse uafhængige tiltag i lokale miljøer. Et overordnet program bør i stedet kunne inddrage erfaringer fra projekter samt international viden og samarbejde.

Referencegruppen har lagt vægt på at midler uddelt under et personlig medicin-program konkurrenceudsættes og at international bedømmelse inddrages, at projekter udvælges til gavn for patienter, foruden at der skabes sammenhæng mellem personlig medicin-feltets kerneområder fra basal sygdomsforståelse, klinisk praksis, udnyttelse af danske sundhedsdata, evidensførelse

og vedtagelse af evidensbaseret ny klinisk praksis. Ud fra hensynet til, hvordan der skabes maksimal gavn af en dansk indsats, kan der evt. opstilles en række overordnede yderligere krav til forskningsprojekterne og udvælgelsen heraf.

Organisering

Udvikling af forskningssporet forventes at blive en stor og kontinuert opgave under en koordinerende governance. For at sikre effektiv læring, deling af viden og koordinering inden for forskningsområdet, er etablering af et videnskabeligt koordinerende forum under en governancestruktur foreslået. Dette forum kan repræsentere ekspertise og kan hjælpe med at binde ledelsen af de forskellige strategiske spor sammen.

Information commons

Begrebet 'information commons' dækker over et informationssystem, der kan producere, organisere, dele og lagre viden, samt facilitere læring og samarbejde på tværs af netværk og økosystemer. Da forskningen og klinikkens betingelser er væsensforskellige, bliver en speciel udfordring for et nationalt initiativ at skabe fælles standarder og dataformater, der kan lette optag af viden fra forskning ind i klinisk praksis og formidling af behov den anden vej.

Overlap med andre strategiske spor

Foruden at koordinere og fastlægge rammer for en dansk forskningsindsats forventes et hovedindsatsområde for en samlet satsning at være design af datadelingsløsninger og let integration af international viden. Disse udfordringer overlapper med både governance, ELSI og infrastrukturområdet. En anden vigtig opgave, der skal håndteres i samarbejde med ELSI-området, omhandler den tidligere omtalte mulige gråzone mellem forskning og behandling.

3.5.6 Datamanagement, analytics og IT

Helt centrale elementer i en national satsning for personlig medicin er opbygning af IT-systemer til effektiv lagring, deling og governance af data til både grundforskning, klinisk forskning og klinisk brug, tilstrækkelig bioinformatisk og biostatistisk analysekapacitet og supercomputere, samt standardisering af dataformater og arbejdsgange i forhold til at bearbejde data i et fælles genomregister.

Datacentre og deling af data

For at gøre brugen af information fra genomer så let som muligt, skal der udvikles en effektiv og tilgængelig IT- og datastruktur, der tilknyttes regioner, universitetshospitaler og -sygehuse samt universiteter. Referencegruppen understreger behovet for at arbejde hen mod samme system og dataformater overalt i Danmark, uanset hvordan datasamling og adgang organiseres.

En sådan datastruktur kan overordnet organiseres som et integreret system af sikre private cloud-løsninger, der tillader certificeret adgang til data og kommunikation på tværs af systemet. Den teknologiske udvikling tillader fx optimeret brug af lager- og analysekapacitet på tværs af sådanne cloud-systemer. Der vil være forskel på adgangsbehov til klinisk anvendelse på en konkret patient og til forskningsformål på tværs patienter.

Kliniknærhed

For at kunne yde optimal beslutningsstøtte ifm. behandlingsvalg i en klinisk hverdag, kræves kort turn-around tid fx fra en blod- eller vævsprøve tages, til data er analyseret og anvendt. Behovet varierer afhængig af sygdomsområde, men bør i nogle tilfælde ideelt ske inden for 3-4 dage, hvorfor selve sekventeringen og dataanalyse ofte må udføres lokalt. Når der er tale om grundlagsskabende forskning, er dette krav ikke gældende.

Ift. den kliniske anvendelse af analyser, referencedata og redskaber tilbudt fra en central struktur, er det vigtigt, at den centrale IT-infrastruktur kan levere let, hurtigt og 24/7.

Med en struktur opdelt i to niveauer vil det være vigtigt at sikre tilstrækkeligt bioinformatisk analysekapacitet i både centrale og lokale datacentre. Dertil kommer, at datacentrene i høj grad skal organiseres, så adgangen til computerkraft ikke bliver en flaskehals.

I overvejelserne specielt omkring centrale strukturer bør også indgå internationalt samarbejde og eksisterende infrastruktur og formater. Her er inspiration fra og samarbejde med eksisterende infrastrukturer relevant, f.eks. den fælles europæiske ESFRI infrastruktur ELIXIR, der har et stærkt dansk islæt.

Computerkapacitet

Ved en satsning for personlig medicin vil der være et særligt behov for supercomputere til at bearbejde de store mængder af genomdata og koble disse med andre sundhedsdata. Et infrastrukturelt set-up for supercomputere skal derfor tænkes sammen med de kliniske og forskningsmæssige behov for computerkraft.

De danske universiteter har allerede fokus på de særlige supercomputerbehov Life Science-området har, som f.eks. beregningskraft, lagerkapacitet til den omfangsrige mængde af online data, overførselshastigheden mellem lager og beregningsdel og til fysisk lager tæt på beregningselementerne. På tværs af de danske universiteter opbygges der kapacitet bl.a. vha. medfinansiering fra DeiC (The Danish e-infrastructure Cooperation).

Der er behov for yderligere at afdække, hvorvidt den eksisterende og planlagte computerkapacitet på universiteterne er tilstrækkelig for en national satsning for personlig medicin, eller om der er behov for at udbygge denne kapacitet også fremefter. Dette skal specielt ses i lyset af et evt. samspil med og behov hos centrale datacentre til analyse af klinisk brug af genomdata. Til illustration af behovet er der på Uddannelses- og Forskningsministeriets roadmap for forsk-

ningsinfrastruktur 2015 prioriteret supercomputer-infrastruktur tilpasset sundhedsdata-behandling (MedBio BigData initiativet) for omkring 100 mio. kr. inkl. 50 pct. medfinansiering fra ansøgerne.

Tabel 3.1. Eksempler på danske supercomputere inden for Life Science

Infrastruktur	Institution	Anvendelse		Kapacitetsbrug	Lager	Antal aktive brugere
		Forskning	Klinik			
GenomeDenmark	AU	Ja (Life science inkl. brug fra AUH)	Ja (i mindre grad)	Omkring 100 pct.	3,5 PB	300
Computerome	DTU-KU (Risø)	Ja (Life science bredt)	Ja (i mindre grad)	Lagerkapacitet: 100 pct. Beregningskraft: Udsving tæt på max.	3 PB	900
Abacus 2.0 DeIC National HPC Centre	SDU	Ja (primært fysik/kemi, lidt for OUH)	Nej	Lager: 50 pct. Beregningskraft: 100 pct.	1 PB	200

Kilde: Informationer indhentet af sekretariatet ifbm. referencegruppens arbejde

Det største problem inden for Life Science-computing er lagerkapacitet (særligt tilgængeligt lager), da specielt genomdata fylder meget (se tabel 3.1).

Computerne kører oftest tæt på maksimal beregningskapacitet. Tid på computerne kan dog bookes fremefter, fx sker dette i 4 måneders vinduer for Abacus 2.0 eller vha. køsystemer.

Der kræves, at filsystemerne har specielle sikkerhedsstandarder, for at hospitalsdata kan køre uden for hospitalernes egne IT-systemer. Computerome og GenomeDenmark håndterer dette vha. et cloud-system, der tillader, at et hospital har en privat og krypteret cloud, eller ved anvendelse af et system med private datasektioner under en streng sikkerhedsmodel, der paralleliserer sikkerhedsmodellen ved Danmarks Statistik men samtidig tillader brug af den fulde beregningskapacitet.

Standardisering af data og kobling af datatyper

Datastandardisering og sikring af kvalitet på nationalt niveau er et centralt indsatsområde nødvendigt, for at sundhedssystemet på sigt kan samle og dele alle relevante sundhedsdata og sammenligne på tværs af lokale centre, da mange forskellige protokoller, teknologier, genpaneler, formater og beslutningsprocesser mm. i dag anvendes i Danmark, på trods af samarbejde og erfaringsudveksling mellem de faglige miljøer. De samme tendenser ses i andre lande, specielt grundet den hurtige udvikling. Etableringen af en fælles datastruktur inkl. 'information-commons' vil være en krævende men vigtig opgave, der er en forudsætning for etablering af fælles tilgange til datahåndtering og standardisering af formater.

I Danmark har vi i mange år draget fordel af, at vi har velorganiserede sundhedsregistre, der beskriver diagnoser, procedurer, lægemidler og sygdomsforløb. Kombinationen af kliniske data af meget høj kvalitet og molekyllære data er derfor unik for Danmark og danner grundlag for nogle store potentialer ved en national satsning for personlige medicin. Da klinikken helst skal kunne få adgang til alle data om patienten for optimal beslutningsstøtte, bør der på sigt skabes

formater, der kan håndtere og præsentere data også fra andre typer af registre og biologiske data. PROCRIN-projektet kan nævnes som et projekt, der arbejder specifikt med at gøre registerdata brugbare på tværs af datakilder, samt på at gøre data mere tilgængelige for fx klinikerne.

Forskningen vil have samme behov for adgang til mange datatyper, og den fælles IT- og datastruktur bør derfor kunne håndtere separate forsker- og klinikeradgange. For at kunne udnytte disse potentialer fuldt ud, er der desuden behov for stor lager- og beregningskapacitet i den centrale IT-infrastruktur, hvis denne skal leve op til en ambition om at kunne samkøre og analysere data nationalt.

Den skitserede opgave vil være en af de største og mest krævende under en personlig medicinsatsning og vil ikke kunne varetages uden en central koordinering.

Uddannelse af bioinformatisk analysekapacitet

Et væsentligt aspekt i forbindelse med en national dansk indsats omkring dataudnyttelse inden for personlig medicin vil være træning af nye bioinformatikere og biostatistikere.

3.5.7 Implementering i sundhedsvæsenet og uddannelse

Der er både potentialer og risici forbundet med anvendelsen af genomiske analyser til forskning, diagnostik og behandling i sundhedsvæsenet. Referencegruppen peger på væsentligheden i, dels at fremtidig klinisk praksis baseres på solid evidens, og dels at sundhedspersonalet er i stand til at anvende genomiske svar og informere patienter og pårørende om indholdet i og betydningen af den genomisk afledte patientbehandling. Samtidig er det væsentligt at sikre en tilstrækkelig kapacitet, også i resten af "forskningsøkosystemet" for personlig medicin, hvor bioinformatikken og biostatistikken tidligere er blevet nævnt som en fremtidig flaskehal.

Implementering i sundhedsvæsenet

Forskningen identificerer konstant nye sammenhænge mellem genetik, helbred og behandling, som ønskes anvendt til patienternes bedste. Før ny viden kan implementeres som en standard i sundhedssystemets behandling af patienter, skal der gennem kontrollerede kliniske lægemiddelforsøg skabes evidens for effekten af nye diagnostik- og behandlingsmuligheder.

Kontrollerede kliniske forsøg er ofte omfattende og dyre at udføre – og nye forsøg vil i princippet kræves, hver gang fx en genomisk profilering er i stand til at underopdele patienter i endnu mindre grupper. Vha. eksisterende big data er det nogle gange muligt retrospektivt at føre bevis for gavnlig virkning af brugen af genetiske markører for undergrupper af patienter, men da både genetik og andre variable kan dække over komplekse sammenhænge, er nye kliniske forsøg ofte nødvendige.

Kravet om evidensførelse vil udgøre en større udfordring ift. at bygge bro fra viden på forskningsniveau til implementering, som en standard i sundhedssystemet. Uanset hvordan denne

udfordring tackles, vil det være en udfordring, der vil kræve mange ressourcer og tæt national koordinering, men som også vil kunne drage stor nytte af både offentlig-privat og internationalt samarbejde.

Både ift. viden på forskningsniveau og evidensskabelse forventes der således at være et løbende behov for opdatering af kliniske og faglige retningslinjer. De lægevidenskabelige selskaber og andre relevante faglige selskaber må forventes at spille en betydelig rolle i denne sammenhæng. Her er det vigtigt at anvende de generelle strukturer og fora hos sundhedsmyndighederne samt de redskaber, der allerede findes i sundhedsvæsenet til vurdering af evidensbaseret implementering, og de redskaber, der allerede findes andre steder fx kliniske retningslinjer, HTA, business cases, godkendelse og tilskudsområdet, specialeplanlægning m.v.

Uddannelse og kompetencer

Som nævnt ovenfor, er en væsentlig forudsætning for udvikling og implementering af personlig medicin i det danske sundhedsvæsen, at kommende og nuværende sundhedspersonale forstår grundlaget for den personlige medicin og bliver i stand til at anvende og formidle genomiske svar. Der vil således være behov for en grundlæggende indføring i personlig medicin på relevante grunduddannelser, herunder specielt de naturvidenskabelige og sundhedsvidenskabelige områder.

Der ligger videre en stor udfordring i at formidle viden og uddanne det mere erfarne sundhedspersonale, som via deres centrale rolle i patientbehandlingen har stor indflydelse på implementeringen af ny diagnostik og behandling. Alle grupper af sundhedspersonale i kontakt med patienter vil skulle kunne formidle den personlige medicin og skulle kunne håndtere patientens tvivl og mange spørgsmål ifm. valg. Patienters på sigt forventede øgede adgang til egne sundhedsdata og inddragelse i egne behandlingsforløb vil øge dette behov.

Specifikt er gruppen af kliniske genetikere blevet udpeget som en faggruppe, hvis nuværende kapacitet vil blive en flaskehals, når anvendelsen af gen-teknologier vinder endnu større indpas i klinikken. Kliniske bioinformatikeres uddannelse og licensering ift. adgang til og anvendelse af patientdata er også blevet bragt op. Ift. lægernes uddannelse uddanner og efteruddanner de lægevidenskabelige specialer speciallæger, der har træning i genomisk medicin, og som derefter kan varetage den almindelige information og rådgivning af patienterne og dermed også reducere presset på flere speciallæger i klinisk genetik. Den bioanalytiske faggruppe og andre laboratoriespecialer er også involveret i processen, fra prøvebehandling til analyseresultatet foreligger. Der er således mange forskellige roller og kompetenceniveauer, der kræver en fælles forståelsesramme og interprofessionel kommunikation.

Undervisningsprogrammer kan med fordel udvikles på landsplan og dermed på effektiv vis sikre, at der opnås det samme vidensniveau overalt i landet, og at brugen af genomisk medicin baserer sig på personale, der er autoriseret til dette fx på baggrund af en test efter gennemført kursus.

3.5.8 Offentlig-privat samarbejde om innovation

Personlig medicin-området har potentialet til at blive et nyt og vigtigt dansk vækstområde med lovende muligheder inden for offentligt-privat samarbejde omkring innovation og eksport af viden og nye løsninger.

Potentialer for anvendelse i innovation

De danske styrker, såsom stærke forskningsmiljøer, eksisterende longitudinale studier (hvor patienter eller donorer er fulgt gennem mange år) og tilhørende data og biobanksmateriale, adgang til sundhedsdata og kobling til genomiske data, forventes endnu et årti frem at kunne give Danmark en konkurrencemæssig fordel ifm. forskning i og identificering af sammenhænge mellem genetiske varianter (og andre typer af biomarkører), sygdom og sundhed. Anvendelsespotentialet er meget stort og inkluderer fx udvikling af diagnostik og biomarkører, forskning i nye lægemiddelkandidater og re-positionering af gamle lægemidler samt udvikling af teknologi og værktøjer til sundhedsvæsenet. Private firmaer kan specielt skabe nye diagnostiske redskaber eller behandlingstilbud, hvor disse i dag mangler, samt danske arbejdspladser på baggrund af sikker og fleksibel adgang til forskere og infrastruktur. En central governancestruktur bør således prioritere at skabe et økosystem, der kan facilitere samarbejde mellem offentlige og private forskere samt sikker, effektiv brug af data og materiale på tværs af sektorer til videnskabeligt brug, uden at dette går på kompromis med borgeres og patienters ret til fortrolighed. Danske borgeres og patienters personlige data på dette område skal som hovedregel ikke udleveres til private firmaer og bør som udgangspunkt udelukkende ske i konkrete tilfælde til videnskabelig brug og med borgerens fuldt informerede samtykke. Ofte behøver private firmaer ikke direkte adgang til personhenførbare data men kun overordnede konklusioner eller aggregerede data fra forskningsprojektet.

Hvis en central infrastruktur opbygges med supercomputere og sekventeringskapacitet, bør det som led i governancestrukturen overvejes, hvordan man på forsvarlig vis kan tilbyde erhvervslivet mulighed for, at der udføres forskning i datamaterialet, eller for at få adgang til at udføre forskning i infrastruktur og teknologi via kompetent personale på fleksibel basis. Dette er fx relevant for mindre biotek-selskaber uden egne personlig medicin-relevante interne enheder, der ønsker at køre mindre projekter uden nødvendigvis at skulle opbygge interne kompetencer.

Fra industriens side har det været vigtigt at slå fast, at ønsket er i samarbejde med offentlige forskere at udvikle de nye behandlingstilbud, som patienterne i dag har brug for. Anvendelsen af danske data og biologisk materiale skal ske efter gældende danske love og regler, men internationalt samarbejde er vigtigt for at udviklingen af området.

Immaterielle rettigheder

Når private virksomheder skal kunne udnytte offentlig viden og IP, er det nødvendigt at kommercielle rettigheder er klart afgrænsede og kan stilles til rådighed efter aftale. En central governancestruktur bør derfor inddrage kommerciel ekspertise og som minimum kunne assistere med at kortlægge og sikre rettigheder, således at dansk innovationspotentiale ikke tabes. I Danmark bør man også overveje at have en model for sikring og deling af rettigheder mellem de involverede forskere, institutioner og firmaer.

4 Økonomi

Det er usikkert at skønne de økonomiske konsekvenser af personlig medicin, og internationalt foreligger der umiddelbart ikke business cases, der vurderer om nationale programmer for personlig medicin i form af øget brug af genetik i forskning, behandling, diagnostik, forebyggelse m.v. kan betale sig eller ej på samfundsmæssigt plan. Det er pt. ikke muligt at beregne konkrete estimater for potentialerne og risici.

Der er dog enighed om, at der er en række økonomiske potentialer og risici forbundet med systematisk at indføre genomsekventering i sundhedssystemer.

Økonomiske potentialer

De økonomiske potentialer for personlig medicin omfatter bl.a. bedre og billigere behandling (mere effektiv behandling og færre bivirkninger), bedre diagnostik og mere effektiv opsporing og forebyggelse, samt potentialer for forskning, vækst og innovation:

- **Bedre kvalitet i diagnostik og behandling:** Personlig medicin og anvendelsen af genetisk og/eller molekylærbiologisk kortlægning kan give indsigt i sundhed og sygdom til brug for vurdering af risiko, forebyggelse, diagnostik og behandling af sygdom, tilpasset den enkelte patients helt særlige genetiske forhold. Det vil desuden være muligt at udvikle behandlingsformer til sygdomme, hvor der ikke allerede findes effektiv behandling.
- **Billigere behandling:** Med personlig medicin vil man i større grad kunne forudse, hvilke patienter der har gavn af hvilke typer behandling, og foretage mere korrekt medicinering, dosering m.v. Dermed undgås ineffektiv behandling i større grad, hvilket betyder sparede udgifter til nytteløs behandling.
- **Bedre opsporing og forebyggelse:** Personlig medicin betyder på sigt forbedrede muligheder for forebyggelse og tidlig opsporing på baggrund af genetisk viden om personers fremtidige sygdomsrisici. Dermed vil man i højere grad kunne behandle folk mere omkostningseffektivt forud for eller tidligt i et sygdomsforløb.
- **Forskning:** En national satsning vil skabe grundlag for en større forskningsindsats og udvikling af de eksisterende forskningsmiljøer i Danmark.
- **Vækst og innovation:** Personlig medicin har potentialet til at blive et nyt og vigtigt dansk vækstområde med lovende muligheder for offentligt-privat innovation og eksport af viden og nye løsninger.

Økonomiske risici

De økonomiske risici består overvejende af usikkerhed omkring de afledte effekter ved systematisk at implementere klinisk brug af personlig medicin, herunder større efterspørgselspres i

sundhedsvæsenet, risiko for stigende priser på ny medicin, overdiagnosticering og opportunistisk screening:

- Efterspørgselspres: Med bedre diagnostiske og behandlingsmæssige muligheder er det forventeligt, at efterspørgslen på sundhedsydelser vil stige som følge af en satsning for personlig medicin. Bedre diagnostiske muligheder kan betyde indikationsskred.
- Stigende medicinpriser: Personlig medicin skaber grundlag for udvikling af ny medicin til gavn for patient- og sygdomsgrupper, hvor vi ikke pt. har effektive behandlingsformer. Der er risiko for, at ny og mere målrettet medicin betyder, at de meget små patientgrupper får konsekvens for prisdannelsen på de nye lægemidler.
- Overdiagnosticering og opportunistisk screening: Bedre viden om genetiske risikofaktorer giver bedre muligheder for at opspore sygdom i et tidligt stadie, eller før sygdom opstår. Udvikling af denne type anvendelse af genomsekventering rummer samtidig risiko for overdiagnosticering, og øger tilstedeværelsen af de risici, der generelt er forbundet med screening ved hjælp af andre teknologier. Det kan betyde indikationsskred, overdiagnosticering og udgiftspres til følgediagnostik m.v.
- Risikoen for ukontrollerbare afledte effekter stiger, jo bredere målgruppen for personlig medicin er. Eksempelvis hvis en satsning på kort sigt udvides fra kun at indeholde syge mennesker til også at indeholde raske personer, der evt. vil skulle indgå i screeningsprogrammer og efterfølgende kontroller som følge af indikationsskred mv.

Styring

Idet det er svært at skønne de samlede økonomiske konsekvenser ved en national satsning for personlig medicin, er der behov for, at udviklingen styres, så de kliniske og økonomiske potentialer maksimeres, og de tilsvarende risici minimeres. Dette kan ske fx gennem fælles standardiserede datainfrastrukturer og en forsknings- og evidensbaseret indsats.

Det betyder, at der i høj grad er behov for at etablere et effektivt set-up for evidensbaseret efterspørgselsstyring samt for at sikre, at udrulningen af personlig medicin foregår på en effektiv måde, så sundhedsvæsenet modnes og geares til at adaptere en løbende udvikling. En national satsning skal derfor bygge på et forskningsmæssigt set-up, hvor evidensbaseret forskning og viden tilvejebringes, før evt. procedurer implementeres som standardtilbud i den kliniske praksis.

I forhold til efterspørgselsstyring er der et særligt behov for, at denne styres tæt, da der er risiko for, at der opstår en forventning i befolkningen om fri adgang til genomsekventering og genetisk risikovurdering uden en klar klinisk effekt af dette. Det skal ses i lyset af, at flere internationale private udbydere allerede tilbyder denne slags services, og et gratis offentligt tilbud vil derfor kunne ses som et attraktivt alternativ. Der er derfor i høj grad behov for et styringsmæssigt set-up i form af kliniske retningslinjer, patient- og borgerinformation, prioritering og andre

former for sikring af evidensbaseret ibrugtagelse af genomsekventering og klinisk anvendelse af personlig medicin.

For at de økonomiske potentialer indfris, og gevinsterne af personlig medicin kan høstes, er det vigtigt, at en central governancemodel sikrer en effektiv udrulning og opbygning af især datainfrastruktur. Uanset omfanget af en konkret national satsning for personlig medicin er det centralt, at en implementering sker under bred koordinering på tværs af regioner og sektorer. Dette skal sikre, at sundhedsvæsenet modnes og geares, så lavt-hængende frugter kan høstes på kort sigt, og så man får en bæredygtig infrastruktur på langt sigt.

Derudover bør økonomien følges i et styringsøjemed. Både ift. klinisk brug af genomsekventering og ift. forskning, så der skabes viden om udgifter og omkostningseffektivitet i en national satsning.

Finansieringsbehov i de forskellige scenarier

De forskellige scenariers indhold for personlig medicin er tidligere beskrevet. I det nedenstående redegøres for de konkrete finansieringsbehov.

0-scenarie: Ingen samlet national strategi og satsning (status quo)

Hvis der ikke implementeres en samlet national satsning, vil der ikke ske en yderligere direkte investering på den korte bane. 0-scenariet er dog ikke ensbetydende med, at der ikke på samfundsniveau afholdes omfattende udgifter til personlig medicin i både forskningsverden og sundhedsvæsen. Ved en ukoordineret udvikling er der risiko for opbygning af parallelsystemer, der ikke tager hensyn til realisering af potentialer eller kontrol af de afledte effekter.

Det er sandsynligt, at der på sigt vil være behov for en investering grundet udviklingen og den massive internationale forskningsindsats på området. Det er således formentlig et spørgsmål om tidshorisont for, hvornår der er behov for at gå videre i et af de andre scenarier for at sikre en bæredygtig udvikling og implementering på området.

Scenarie 1.a: Fokus på samarbejde og fælles governance

Et minimum af central governance vil kræve en mindre investering for at løse de beskrevne opgaver omkring juridiske og etiske problematikker, borgeroplysning (ELSI) mv. Denne governancemodel forholder sig ikke yderligere til national koordinering og infrastruktur.

Scenarie 1.b: Central governance og sporadisk udvikling af øvrige strategiske spor vha. eksisterende midler (lille strategi – ingen større satsning)

Ligesom i den ovenstående minimumsmodel skal der i scenarie 1.b etableres en central governance. Der er behov for en lidt større investering, idet der også vil være behov for konstruktioner for central koordinering og samarbejde i forhold til at målrette de eksisterende midler og indsatser i sundhedsvæsenet og forskningsverden i en fælles strategisk retning.

Scenarie 2.a: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (strategi + satsning i medium skala)

Med tilførsel af midler til udrulning af en satsning for personlig medicin vil der være et behov for en governancemodel og central koordinering. Det vil betyde en investering i governance, der som minimum er på niveau med det set-up der er beskrevet i scenarie 1.b.

En satsning vil betyde investering i infrastruktur, der kan understøtte det kliniske og forskningsmæssige set-up for personlig medicin, der allerede eksisterer i sundhedsvæsenet og på universiteter i et samlet "øko-system". I dette scenarie forventes et behov for at udvide/opgradere eksisterende apparatur i form af fx sekventeringsudstyr, supercomputere og biobanker. Der vil være yderlige udgifter til IT-systemer til effektiv deling af data, standarder, uddannelse af personale mv.

Scenariet er tænkt til at understøtte en medium-skala indsats i forhold til genomsekventeringsvolumen, og der kan derfor i et vist omfang forventes skalafordele som følge af en samlet national strategi for implementering og drift.

Scenarie 2.b: Central governance og koordineret udvikling af øvrige strategiske spor vha. nye midler (strategi + satsning i stor skala)

Ved en stor satsning for personlig medicin er behovet for governance og central koordinering i endnu højere grad afgørende i forhold til de tre tidligere scenarier. Det betyder en betydelig investering i governance for at sikre en hensigtsmæssig udrulning af infrastruktur og implementering i sundhedsvæsenet.

Til forskel for scenarie 2.a kan der være behov for at foretage større anlægsinvesteringer i form af eksempelvis supercomputeranlæg, sekventeringsudstyr, biobanker mv. Der vil yderligere være øgede behov for investering i IT-systemer til effektiv deling af data, uddannelse af personale mv.

Scenariet er tænkt til at understøtte en stor skala indsats i forhold til genomsekventeringsvolumen, og der kan derfor forventes større skalafordele som følge af en samlet national strategi for implementering og drift.

Udgifter ved national satsning for personlig medicin

Det er som sagt usikkert at skønne de samlede samfundsmæssige økonomiske konsekvenser af personlig medicin og særligt de afledte konsekvenser. Af den internationale kortlægning fremgår, at det engelske nationale sekventeringsprojekt 100.000 Genomes Project fra 2012 modtog en kapitalindsprøjtning på mere end 3 mia. kr. Midlerne skal sikre, at projektet når målsætningen om at genomsekventere 100.000 patienter inden 2017. Af den norske nationale afdækning⁵ fremgår, at en storskala genomsekventering vil koste omkring 15.000 kr. pr. sekventering,

⁵ Persontilpasset medicin i helsetjenesten, Rapport fra nasjonal udretning 2013/2014.

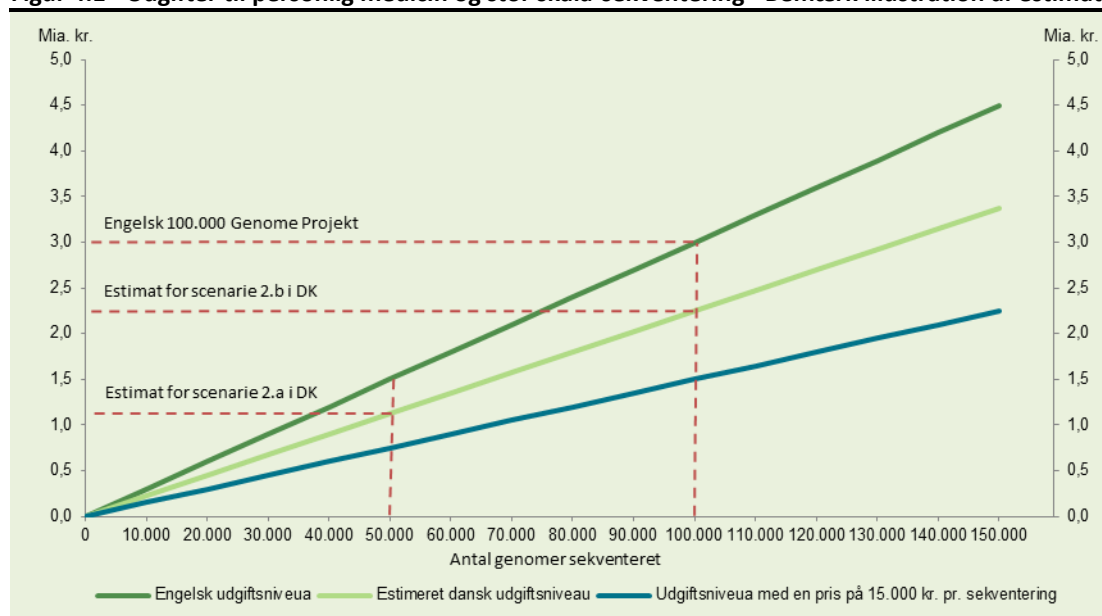
hvilket stemmer overens med Danske Regioners estimat i deres oplæg til en samlet indsats. Denne enhedspris omfatter dog ikke alle typer af infrastruktur, der skal etableres "rundt" om selve sekventeringsydelsen, dvs. governance, IT-systemer, uddannelse mv.

På baggrund af den engelske investering på over 3 mia. kr. og en enhedspris, der kun dækker selve sekventeringsydelsen, er der opstillet et groft og meget forenklet udgiftsspænd for en national satsning for personlig medicin i Danmark i figur 4.1 nedenfor. Spændet er baseret på en meget forenklet antagelse om, at udgiften ved at implementere personlig medicin i Danmark vil ligge i et sted omkring det engelske udgiftsniveau og en alt andet lige betragtning om, at enhedsudgiften ved storskalasekventering ligger på ca. 15.000 pr. sekventering. Det kan dog formodes, at der vil ske en hurtig prisudvikling vedr. selve sekventeringen, der meget vel kan betyde et prisfald gående mod 7.000-10.000 kr. pr. sekventering. Antagelsen om, at en dansk satsning er billigere end det engelske projekt, er baseret på en formodning om, at det danske sundhedsvæsen er mere modent ift. implementering af teknologiske og databaserede infrastrukturer, end det engelske sundhedssystem var.

Det skal igen understreges, at der er tale om en simpel fremstilling, der ikke tager højde for, om infrastruktur er lineært skalerbar mv., ligesom man heller ikke kan forvente, at enhedsprisen for sekventering er konstant over tid og efter volumen.

Et groft og meget forenklet udgiftsspænd for scenarie 2.a med en medium skala satsning for personlig medicin, i dette eksempel 50.000 genomer, ligger mellem i alt ca. 750 mio. kr. og 1,5 mia. kr., jf. figur 4.1 nedenfor. Ved en storskala satsning som i scenarie 2.b i stil med det engelske 100.000 Genomes Project, vil et groft udgiftsspænd ligge mellem ca. 1,5 mia. og 3 mia. kr.

Figur 4.1 - Udgifter til personlig medicin og stor skala-sekventering - Bemærk illustration af estimater



Kilde: Udarbejdet af sekretariatet ifbm. referencegruppens arbejde

De økonomiske hovedelementer for en national satsning i stil med scenarie 2.a og 2.b i ovenstående figur 4.1. er oplistet i nedenstående tabel 4.1. For en del af elementerne er estimeret et groft udgiftsskøn, og flere af disse kan skaleres. Der vil være behov for yderligere at afdække indhold og mere konkrete skøn for udgifterne i hvert element, alt efter størrelsen af en satsning.

Tabel 4.1 – Grove overslag for økonomiske hovedelementer for etablering og drift af national satsning på personlig medicin – Bemærk mulig skalering

	Udgiftsniveau
Etableringsudgifter for en national satsning	
Governance og central koordinering	Mindre investering
Borgerinddragelse, transparens mv.	Mindre investering
Computerkraft, serverkapacitet, IT mv. (kan skaleres)	Stor investering
Sekventeringsudstyr mv. (kan skaleres)	Stor investering
Uddannelse mv.	Ukendt
Implementering i sundhedsvæsenet	Ukendt
Retningslinjer, informationsmateriale	Mindre investering
Årlige driftsudgifter for en national satsning	
Governance og central koordinering	Mindre udgift/Skalering
Datahåndtering og – analyse samt fortolkning af data	Mellemstor udgift/Skalering
Genomiske analyser og sekventering (kan skaleres)	Stor udgift/Skalering
Forskningsaktiviteter (kan skaleres)	Stor udgift/Skalering

Kilde: Udarbejdet af sekretariatet ifbm. referencegruppens arbejde

De forskellige afledte økonomiske effekter ved en dansk satsning på personlig medicin fremgår af tabel 4.2 herunder. Det er ikke muligt pt. at skønne estimater for de forskellige effekter.

Tabel 4.2 – Opdeling af afledte økonomiske effekter af personlig medicin på kort sigt (fem år)

Positive økonomiske effekter	Udgiftsniveau
Afledte besparende effekter i sundhedsvæsenet	
Bedre kvalitet i diagnostik og behandling	Ej estimeret
Billigere behandling	Besparelse
Bedre sekundær forebyggelse	Besparelse
Afledte effekter i samfundet	
General økonomisk vækst	Ej estimeret
Sundere befolkning	Ej estimeret
Negative økonomiske effekter	
Afledte udgiftsdrivende effekter i sundhedsvæsenet	
Efterspørgselspres	Potentiel merudgift
Stigende medicinpriser	Potentiel merudgift
Opportunistisk screening	Potentiel merudgift
Overdiagnosticering	Potentiel merudgift

Kilde: Udarbejdet af sekretariatet ifbm. referencegruppens arbejde

5 Bilag

5.1 Referencegruppens sammensætning

Formand: Bo Johansen

Organisation	Navn	Titel
Dansk Biotek	-	-
Rigsarkivet	Kirsten Villadsen Kristmar	Vicedirektør Indsamling og Bevaring
Danske Bioanalytikere	Lisa Bjørnlund Strandmark	Konsulent
Danske Patienter	Jørgen H. Olsen	Forskningschef for Kræftens Bekæmpelses Forskningscenter
Danske Regioner	Erik Jylling	Sundhedspolitisk direktør
Danske Sygeplejeråd	Maria Cecilie Kjeldsen	Konsulent
Danish e-Infrastructure Cooperation, DelC	Steen Pedersen	CEO
Dansk Industri	Mie Rasbech	Sundhedspolitisk konsulent
Den Nationale Videnskabetiske Komité, DNVK	Johannes Gaub	Formand
Danmarks Tekniske Universitet	Simon Rasmussen	Lektor
Erhvervs- og Vækstministeriet	-	-
Finansministeriet	Søren Lund	Kontorchef
Forbrugerrådet Tænk	Sine Jensen	Seniorrådgiver
GenomeDenmark	Karsten Kristiansen	Professor
Innovationsfonden	Christian Thomsen	Seniorkoordinator - Internationale Program- mer
Justitsministeriet	Jakob Lundsager	Kontorchef
Københavns Universitet	Søren Brunak	Professor
Lægemiddelindustriforeningen, LIF	Jakob Bjerg Larsen	Chefkonsulent, Ph.d.
Lægevidenskabelige Selskaber, LVS	Henrik Ullum	Formand
Lægeforeningen	Michael Dupont	Næstformand
Lægemiddelstyrelsen	Doris Hovgaard	Overlæge
Region Hovedstaden	Svend Georg Trock Hartling	Sundhedsdirektør
Region Midtjylland	Rikke Skou Jensen	Vicedirektør
Region Nordjylland	Martin Bøgsted	Professor i Bioinformatik og Statistik, Aalborg Universitet
Region Sjælland	Lars Onsberg Henriksen	Koncerndirektør
Region Syddanmark	Kim Brixen	Direktør, Odense Universitetshospital, OUH
Statens Serum Institut	Mads Melbye	Sektordirektør
Styregruppen for Regionernes Bio- og Ge- nombank	Estrid Høgdall	Leder af Regionernes Bio- og Genombankse- kretariat
Sundhedsdatastyrelsen	Lisbeth Nielsen	Direktør
Sundhedsstyrelsen	Helene Probst	Enhedschef
Sundheds- og Ældreministeriet	Annemarie Lauritsen	Afdelingschef, formand for styregruppen vedr. foranalysen for personlig medicin
Sundheds- og Ældreministeriet	Marie Rønde	Sekretariatschef
Syddansk Universitet	Ole Skøtt	Dekan, professor, dr.med.
Uddannelses- og Forskningsministeriet	Lars Christensen	Kontorchef
Aalborg Universitet	Hans Erik Johnsen	Klinisk professor
Aarhus Universitet	Torben Falck Ørntoft	Professor

Sekretariatsbetjening ved Sundheds- og Ældreministeriet og Danske Regioner.

5.2 Referencegruppens kommissorium

Formål

Der skal gennemføres en foranalyse af implikationerne af et dansk program for personlig medicin. Det fremgår af aftalen om finansloven for 2016:

Dansk satsning på personlig medicin

Medicin, der er udviklet på baggrund af patienternes genetiske profil og sygdommens karakteristika, er potentielt et vigtigt element i udviklingen af sundhedsvæsenets fremtidige tilbud om bedre forebyggelse og behandling.

Aftaleparterne er derfor enige om at prioritere 5 mio. kr. i 2016 til at gennemføre en foranalyse af de faglige, tekniske, etiske og økonomiske implikationer af et eventuelt større dansk program for personlig medicin.

Baggrund

Begrebet personlig medicin dækker bredt set over en udvikling i sundhedsvæsenet, hvor bl.a. forebyggelse, behandling og pleje i højere grad tilpasses den enkelte borger og patient, fx på baggrund af dennes karakteristika, behov, præferencer, ressourcer m.v. Formålet er, gennem en mere målrettet indsats, at skabe bedre resultater for patienten på en omkostningseffektiv måde.

Nærværende foranalyse drejer sig specifikt om den udvikling inden for personlig medicin, hvor man anvender viden om patientens ellers sygdommens genetiske karakteristika.

Arbejdet i referencegruppen skal således bidrage til beskrivelsen i foranalysen af forskellige scenarier, der kan bidrage til at indfri en vision om at gøre personlig medicin til en integreret del af det danske sundhedsvæsen til gavn for patienterne og til gavn for forskning og udvikling af sundhedsvæsenet.

Der forventes at være en lang række potentialer for øget brug af genetik inden for sundhedsvæsenet til gavn for en bedre patientbehandling og et mere effektivt sundhedsvæsen. Det gælder inden for forskning, forebyggelse og behandling og samspillet mellem disse. Samtidig er der en lang række usikkerheder forbundet med såvel potentialer som risici.

Der er nationalt og internationalt allerede en væsentlig udvikling i gang inden for både forskningsverdenen og sundhedsvæsenet. Flere lande har på forskellig vis lavet investeringer inden for personlig medicin, men fokus, økonomi, organisering m.v. varierer.

Flere private fonde har vist interesse for at medfinansiere et større dansk program inden for personlig medicin. Danske Regioner, de danske universiteter og Danske Patienter har i fællesskab udarbejdet rapporten "Personlig Medicin og Individualiseret Behandling" samt en handlingsplan for personlig medicin.

Opgaven

Foranalysen skal bidrage til at klarlægge de faglige, økonomiske, tekniske, juridiske og etiske implikationer ved denne udvikling og ved en mulig strategisk satsning på personlig medicin i Danmark.

Der er derfor behov for en grundig belysning af implikationerne ved en dansk satsning på personlig medicin, herunder en belysning af forskellige scenarier/modeller. Foranalysen skal

- 1) Give et kortfattet overblik over området i Danmark og internationalt
- 2) Belyse forskellige scenarier for, hvordan et eventuelt program i Danmark kan opbygges og vurdere implikationerne heraf. Det skal bl.a. ske gennem en beskrivelse af:
 - Faglige formål, herunder primære og afledte formål og fokusområder
 - Teknik, fx infrastruktur og e-infrastruktur, organisering og volumen, uddannelse og kompetencer
 - Etik og Jura, fx hjemmelsgrundlaget, etiske overvejelser og offentlig dialog
 - Økonomi, finansiering og organisering

Referencegruppens medlemmer skal bidrage til udarbejdelsen af den samlede foranalyse. Dette forventes bl.a. at indebære udarbejdelse og kvalificering af skriftlige oplæg samt deltagelse i møder, workshops m.v. Dele af arbejdet kan foregå i tværfaglige underarbejdsgrupper. Fx belyses de etiske og juridiske implikationer i en allerede nedsat arbejdsgruppe. Desuden kan ekspertbistand inddrages ad hoc.

Arbejdet med foranalysen skal danne grundlag for regeringens stillingtagen til sagen i løbet af 2016, herunder til evt. fondsansøgning. Således skal et første udkast til samlet foranalyse foreligge ved udgangen af maj 2016.

På den baggrund kan der ske videre konkretisering af foranalysens elementer frem mod afslutningen af 2016.

Grundlæggende principper

Forskellige scenarier for et større program om personlig medicin vil skulle beskrives og analyseres i foranalysen, men på tværs af disse vil følgende grundlæggende principper være gældende:

- At indsamle, forvalte og anvende biologisk materiale og data om genetik indebærer et stort ansvar. Datasikkerhed, juridisk klarhed og dialog med befolkningen er af afgørende betydning.
- Programmet bør overordnet forankres i offentligt regi. Indsamling af data skal ske gennem det offentlige sundhedsvæsen og via offentlige forskningsinstitutioner.
- Som led i en eventuel satsning skal der sikres tilstedeværelsen af en samlende infrastruktur med en effektiv adgang på lige vilkår.
- Der skal etableres en gennemsigtig governance-struktur med landsdækkende inddragelse.

- Det bør afklares, om det skal fastsættes, at biologiske prøver eller data skal forblive i Danmark.
- Udmøntning af midler til forskning som led i et program vil ske i konkurrence.

Organisering og ansvar

Foranalysen gennemføres i regi af Sundheds- og Ældreministeriet, og der nedsættes en styregruppe til at forestå udarbejdelsen. Styregruppen fungerer til udgangen af 2016.

Styregruppen består af Sundheds- og Ældreministeriet (formand), Danske Regioner (næstformand), Forsknings- og Uddannelsesministeriet, Erhvervs- og Vækstministeriet samt Finansministeriet. Styregruppen tager de overordnede beslutninger vedrørende foranalysen.

Styregruppen og referencegruppen sekretariatsbetjenes af Sundheds- og Ældreministeriet med deltagelse af de øvrige ministerier og Danske Regioner. Se bilag 1 for samlet organisering.

Der nedsættes en bredt inddragende stående referencegruppe. Denne får en ekstern formand. Referencegruppen skal sikre den faglige kvalitet af foranalysen. Referencegruppen fungerer til og med 31. august 2016. Dette kan forlænges ved konkret behov. Se bilag 2 for medlemmer.

Nationale og internationale eksperter kan inddrages løbende efter behov. Der kan ske anvendelse af konsulenttydelser til belysning af særlige områder, analyser m.v. Begge dele kan blandt andet ske ved indstilling fra styregruppe og referencegruppe.

Bilag 1. Organisering

Bilag 2. Referencegruppe