

# Precisionsmedicin för god, jämlik och effektiv cancervård

En beskrivning av utmaningar och möjligheter som framstegen inom precisionsmedicin innebär för behandlingen av cancerpatienter samt potentiella insatser de kommande åren så att precisionsmedicin kan användas för att säkerställa en god, jämlik och effektiv cancervård.

## Versionshantering

Datum	Förändring
2022-03-28	

Precisionsmedicin för god, jämlik och effektiv cancervård. Nulägesbeskrivning och förslag på vägar framåt för implementering och tillgängliggörande.

Rapporten utgiven av: RCC i samverkan

Rapporten är framtagen av innovationsmiljön Nollvision cancers samordningskontor vid Stockholm School of Economics Institute for Research (SIR) på uppdrag av RCC i samverkan och i samarbete med Genomic Medicine Sweden.

Mars 2022



# Innehåll

<b>Sammanfattning</b> .....	<b>1</b>
<b>Bakgrund och metod</b> .....	<b>3</b>
Arbetet med att utveckla cancervården i Sverige .....	3
Uppdrag till RCC i samverkan .....	3
Frågeställningar.....	3
Datainsamling .....	4
Begränsningar.....	5
<b>Vad är precisionsmedicin?</b> .....	<b>6</b>
<b>Framstegen inom precisionsmedicin</b> .....	<b>7</b>
Gensekvensering .....	8
Flytande biopsier.....	8
Proteomik.....	9
Bilddiagnostik .....	9
Avancerade terapier .....	10
<b>Utmaningar och möjligheter</b> .....	<b>12</b>
Utmaningar och möjligheter – exemplet lungcancer .....	13
<b>Internationell utblick</b> .....	<b>15</b>
<b>Behov och förslag</b> .....	<b>16</b>
Områden i behov av insatser.....	17
1. Precisionsmedicin inom kunskapsstyrningen .....	17
2. Etiska, legala och sociala implikationer (ELSI) .....	19
3. Utbildning, träning och kompetensförsörjning.....	20
4. Informatik och datadelning.....	21
5. Initiativ inom forskning och kliniska studier .....	22
6. Långsiktig finansiering och betalningsmodeller .....	25
7. Strategisk samverkan .....	27
<b>Termer och begrepp</b> .....	<b>29</b>
<b>Referenser</b> .....	<b>32</b>

# Sammanfattning

Syftet med denna rapport är att belysa de utmaningar och möjligheter som framstegen inom precisionsmedicin innebär för behandlingen av cancerpatienter. Syftet är också att lyfta vilka potentiella insatser som behövs de kommande åren för att precisionsmedicin ska kunna användas för att säkerställa en god, jämlik och effektiv cancervård enligt det uppdrag som Regionala cancercentrum (RCC) i samverkan har genom överenskommelsen mellan staten och SKR för 2021.

Life science-strategin har satt ramverket och ambitionen för utvecklingen av precisionsmedicin i Sverige. För att den ambitiösa målsättningen att Sverige ska bli världsledande inom precisionsmedicin ska kunna uppnås krävs samverkan mellan aktörer från politiken och myndigheterna, patientorganisationerna, värden, akademien, näringslivet och civilsamhället.

Implementering av precisionsmedicin innebär en omställning för hälso- och sjukvården organisatoriskt, men också avseende hur det kliniska arbetet ska bedrivas när den nuvarande modellen utmanas och ställer ökade krav på tvärdisciplinärt arbete. Det krävs integrerade system och modeller för beslutsstöd och dataanalys när stora datamängder från exempelvis olika diagnostiska plattformar ska utgöra ett sammanvägt underlag för beslut i klinisk vardag.

Precisionsmedicin är en naturlig del i RCC:s arbete inom kunskapsstyrning och ett reellt stöd i vårdmötet genom till exempel utveckling av nationella vårdprogram, kvalitetsregister, patientöversikter och hälsodataregister.

För att möjliggöra en jämlik implementering av precisionsmedicin har regionerna och universiteten startat samverkansstrukturen Genomic Medicine Sweden (GMS) som idag har etablerat sju olika regionala center för genomisk medicin, Genomic Medicine Center (GMC), i landet.

Fortsatt utveckling av precisionsmedicin kräver nära och nya samarbeten mellan sektorer och ämnesområden för att patienter ska kunna tillgodogöra sig de positiva effekterna av precisionsmedicin fullt ut.

Rapporten ger även exempel på hur införandet av precisionsmedicin kan komma att påverka behandlingen av cancerpatienter och kostnaderna för cancervården. Framstegen inom precisionsmedicin lyfts fram genom beskrivningar av gensekvensering, flytande biopsier, bildanalys och avancerade terapier.

Insatser inom informatik och datadelning, långsiktig finansiering och betalningsmodeller, forskning och kliniska studier, utbildning och kompetensförsörjning, etiska, legala och sociala implikationer samt strategisk samverkan lyfts särskilt.

Rapportens slutsatser läggs fram på en allmän nivå för att precisionsmedicin ska kunna användas för att säkerställa en god, jämlik och effektiv cancervård.

RCC ser behov av fortsatt utveckling inom följande områden:

- Komponenter inom kunskapsstyrningen behöver anpassas i takt med utvecklingen inom precisionsdiagnostik och precisionsbehandling; nationella vårdprogram, standardiserade vårdförlopp, regimbibliotek, kvalitetsregister, patientkontrakt, och Individuella patientöversikter (IPÖ) med mera.
- Nationellt samarbete. Alla regioner kan inte erbjuda allt när patienterna är få, behandlingarna dyra och kompetensen specialiserad. I stället krävs nationella samarbeten.
- De tumöragnostiska behandlingarna behöver fångas upp på ett strukturerat sätt i kvalitetsregistren. Inom överskådlig framtid kommer dessa behandlingar att finnas i olika organbaserade register vilket kommer att medföra en växande utmaning för god överblick. I framtiden bör det övervägas att skapa ett kvalitetsregister baserat på genetiska förändringar snarare än var i kroppen tumören sitter. Detta skulle t ex kunna ske i samutveckling med en genomikmodul inom IPÖ.
- MDK (multidisciplinära konferenser) är viktiga för korrekt och jämlikt val av patienter för dessa ofta kostsamma och komplexa behandlingar.
- Lagstiftning. Det finns behov av att reda ut juridiken kring datalagring och datadelning mellan olika huvudmän och hur data kan och får användas i klinisk verksamhet.
- Precisionsmedicin medför behov av vidareutbildning av hälso- och sjukvårdens personal. Det kan genomföras tillsammans med professionsföreningar, lärosäten, nationella vårdkompetensrådet och andra aktörer, som också kan reda ut behov av nya roller som till exempel life science-jurister med djup kunskap inom bioetik, bioteknik och avtal mellan vård, akademi och företag, koordinatörer med förankring i verksamheterna eller innovationsledare som skapar förutsättningar för implementering.
- Stödstrukturer för datadelning behöver skapas i Sverige liknande dem som finns i Finland och Danmark.
- Forskning, innovation och metodutveckling för kliniska studier behöver öka inom precisionsmedicin.
- En nationell standard för genomiska metadata är nödvändig för visualisering av data för sjukvård, akademi, företag och myndigheter samt för utveckling av avancerade realtidsanalyser som t ex AI-baserade applikationer och maskininlärning.
- AI och nya arbetssätt för hälso- och sjukvården behöver utvecklas gemensamt.
- Betalningsmodeller inom precisionsmedicin behöver utredas och utvecklas.
- Bred samverkan med GMS bör fortsätta, utbildning och utveckling behöver ske gemensamt med övriga intressenter.
- Internationell samverkan inom precisionsmedicin är i flera avseenden nödvändig eftersom patientgrupper många gånger är för små i Sverige.

# Bakgrund och metod

## Arbetet med att utveckla cancervården i Sverige

Regeringen publicerade 2019 en nationell life science-strategi. Ett av målen i strategin är att Sverige ska vara ett föregångsland när det gäller att implementera individanpassad diagnostik och behandling i hälso- och sjukvården. RCC har en central roll i att förverkliga det målet.

## Uppdrag till RCC i samverkan

Enligt överenskommelsen för 2021 har RCC i samverkan i uppdrag att *beskriva utmaningar och konsekvenser som framstegen inom precisionsmedicin innebär för behandlingen av cancerpatienter samt potentiella insatser de kommande åren så att precisionsmedicin kan användas för att säkerställa en god, jämlik och effektiv cancervård*. Arbetet ska genomföras i samverkan med relevanta aktörer, som Genomic Medicine Sweden (GMS) och Socialstyrelsen.

RCC i samverkan ska även *bidra till ökat arbete med innovation* inom cancerområdet genom samarbeten med befintliga intressenter och initiativ inom cancerforskningen som Nollvision cancer.

Denna rapport är framtagen av Nollvision cancer på uppdrag av RCC i samverkan och i nära samarbete med GMS. Den utgör en bas för gemensam information, kunskap och riktning i Sverige.

## Frågeställningar

RCC i samverkan har av regeringen fått i uppdrag att beskriva och analysera:

- ... vilka utmaningar och konsekvenser framstegen inom precisionsmedicin har inneburit och kommer att innebära för hälso- och sjukvården
- ... exempel på hur detta kan komma att påverka behandling av cancerpatienter
- ... och hur det kommer att påverka kostnaderna för cancervården.

Mer specifikt ska RCC i samverkan fokusera på områdena:

- Genomsekvensering, flytande biopsier, avancerade terapier, bilddiagnostik samt även belysa:
- ... potentiella insatser som kan komma att krävas de kommande åren så att precisionsmedicin kan användas för att säkerställa en god, jämlik och effektiv cancervård
- ... hur precisionsmedicin kan bli en naturlig del i RCC:s arbete inom kunskapsstyrning och vara ett reellt stöd i vårdmötet genom till exempel utveckling av nationella vårdprogram, kvalitetsregister, patientöversikter och hälsodataregister.

## Datainsamling

Rapporten har utformats utifrån följande:

- Genomgång av befintliga statliga utredningar, analyser och slutsatser
- Intervjuer med representanter från RCC i samverkan, myndigheter, sjukvården, näringslivet, forskningen, forskningsfinansiärer samt patient- och närståenderepresentanter
- Två workshops med nyckelaktörer och intressenter inom fältet kring precisionsmedicin för att fånga behov, utmaningar och möjliga vägar framåt

Workshops visar vikten av att inkludera flera perspektiv

RCC och Nollvision cancer har anordnat workshops om precisionsmedicin med aktörer från sjukvården, patient- och närståenderepresentanter- och föreningar, forskningen, politiken och myndigheter samt life science-industrin.

Resultaten av dessa workshops har tydliggjort behovet av åtgärder inom följande områden:

- Hitta och involvera patientrepresentanter i omställningen till precisionsmedicin
- Standardisera och samordna betalningsmodeller
- Möjliggöra datadelning och nationella riktlinjer för detta
- Kompetensutveckling, både i form av att vidareutbilda befintlig vårdpersonal men också skapa nya yrkeskategorier och utbildningar (exempelvis life science-jurister)
- Utvärdering av nyttan och vinsterna med olika terapier och läkemedel
- Öka förståelsen för det långsiktiga värdet av forsknings- och innovationsinvesteringar
- Hitta fler ingångar till att sätta Sverige på den internationella kartan
- Bred genomisk profilering måste tillgängliggöras i alla regioner och tumörtyper för att hitta fler patienter med dessa ibland ovanliga genetiska förändringar
- Ett register behöver etableras på nationell nivå för att kunna följa upp tumöragnostiska behandlingar och ovanliga cancertyper.

I uppföljningsarbetet har sju gemensamma områden identifierats där behovet av förnyelse blir extra viktigt för införandet av precisionsmedicin oavsett vilken del av cancervården som avses:

- Samverkan och struktur
- Tillvaratagandet av möjliggörare
- Ägande och ansvar
- Systemutveckling
- Informationsutbyte
- Gemensam kunskapsbas och begrepp
- Kommunikation och semantik

Precisionsmedicin är tvärsektoriell och omfattar hälso- och sjukvård, patienter, forskning och näringsliv, liksom statliga och regionala beslutsnivåer. Den omfattar även statlig, kommunal och privat sektor och primärvård, specialistvård och flera olika laborieverksamheter. I samspelet mellan alla dessa aktörer och perspektiv ska jämlik och kostnadseffektiv precisionsmedicin utvecklas, införas och användas.



## Begränsningar

Beskrivningen i denna rapport utgår från resultaten av statliga utredningar som genomförts av Myndigheten för Vård- och omsorgsanalys och TLV (2021) samt underlag från GMS och det pågående arbetet inom Arbetsgruppen för Precisionsmedicin och ATMP som ingår i Regeringens Samverkansgrupp för Hälsa & Life Science.

Rapporten begränsas till frågeställningar som specificerats i överenskommelsen.

# Vad är precisionsmedicin?

I den nationella life science-strategin som tagits fram på uppdrag av regeringen och som presenterades i december 2019 beskrivs precisionsmedicin så här:

”Med precisionsmedicin avses diagnostiska metoder och terapi för individanpassad utredning, prevention och behandling av sjukdom, applicerade på individnivå eller på delar av befolkningen. De nya möjligheter som precisionsmedicinen erbjuder baseras på senare års framsteg inom bland annat molekylära biovetenskaper (”omics”-teknologier) och bioinformatik, samt tillkomsten av nya högupplösande avbildningstekniker.”

Precisionsmedicin finns beskrivet av många aktörer på många olika sätt, men i grunden handlar det om en utveckling mot att nyttja mer högupplöst information om patienten för att kunna ta bättre - *mer skräddarsydda för den enskilda patienten* – beslut.

För att kunna skräddarsy vården för en enskild patient behöver en stor mängd information om patienten samlas in och analyseras. Patienten kan själv vara delaktig i informationsinhämtandet, exempelvis med hjälp av olika appar där patienten registrerar självupplevda symtom eller träningsverktyg.

Big data (stora mängder digitalt lagrad information) och AI (artificiell intelligens), innebär att större mängder information kan analyseras snabbare och effektivare än vad som tidigare har varit möjligt. Informationen kan visa hur en grupp individer med en viss genuppsättning svarar på en särskild typ av medicin eller behandling.

Med hjälp av en allt större databas av information kan bredare slutsatser dras, vilket förenklar både fastställandet av en diagnos och val av behandlingar. Till exempel kan man se om patienter med en viss variation i sin genuppsättning behöver en högre eller lägre dos av ett specifikt läkemedel och därmed anpassa dosen för en ny patient med samma variation i sin genuppsättning.

# Framstegen inom precisionsmedicin

*I detta kapitel beskrivs framstegen inom precisionsmedicin avseende precisionsdiagnostik och precisionsbehandling. Följande områden belyses särskilt: Gensekvensering, flytande biopsier, bildanalys och avancerade terapier. Det finns avancerade terapier, ATMP, vars användning inte föregås av ett genetisk test eller annan molekylär profilering och som därför inte bör beskrivas som precisionsmedicin.*

Forskning och utveckling gör att vi idag kan få mycket stora mängder biologiska data från enskilda individer, som kan komma patienterna till gagn.

Fokus idag är ofta på de teknologier som kan öka upplösningen på information, där DNA-analys varit tongivande sedan PCR-teknologin (Polymerase Chain Reaction) utvecklades och HUGO-projektet för första gången kartlade den första mänskliga arvsmassan.

Den information som kan erhållas genom DNA-analys kan nyttjas i screening, för att ställa diagnos, välja behandlingsalternativ samt för uppföljning. Genetisk information behöver tolkas och kombineras med annan information om patienten för att uppnå bättre precision i patientens behandling.

Tidig upptäckt av cancer innebär större möjlighet att hjälpa patienter. Här kan ny forskning inom analys göra skillnad genom vad vi idag kallar vätskebiopsier. Tumörbildning kan bidra till spår i kroppsvätskor och sådana spår kan upptäckas och mätas. Här har möjligheterna att upptäcka väldigt små mängder av framförallt cirkulerande tumör-DNA gjort det möjligt att till exempel kartlägga behandlingsresistens och i förlängning också tidigt upptäcka en eventuell cancer, långt innan symtom uppstått.

Ett annat viktigt område inom cancerdiagnostik är bilddiagnostiken. Stora framsteg har skett genom digitalisering - från upptäckt och lokalisering av tumör genom röntgen eller ultraljud till verktyg för bildbehandling inom patologin.

Där det mänskliga ögat kan missa skillnad i nyanser kan digitala stödsystem bidra med både upptäckt och referens till andra fall. Fler fördelar med digitaliseringen är möjligheten att analysera prover på distans, alternativt att i vissa avseenden automatisera bedömningar, så som skett inom andra diagnostiska discipliner.

Även inom behandlingsområdet ser vi nya lösningar där bilddiagnostik och artificiella stöd vägleder hälso- och sjukvårdspersonalen vid svåra kirurgiska ingrepp eller strålbehandling. Dessa framsteg gör behandlingen mer precis och påverkar omgivande organ i mindre utsträckning, vilket kan bidra till snabbare återhämtning och mindre komplikationer.

Läkemedelsutvecklingen har också följt i kölvattnet av de diagnostiska framstegen genom att bli mer skraddarsydd. Ju mer individuell information vi har desto mer riktat kan vi behandla. Här har biomarkörer länge varit tongivande för behandlingar av tumörer med specifika mutationer.

I takt med introduktionen av beslutsstöd kan mängder av markörer och information visa samband där kombinationer av läkemedel bör användas, alternativt att läkemedel skapas specifikt för den enskilda patienten, som med cell- och genterapier.

## Gensekvensering

Med PCR-teknologi kan gensekvenser analyseras och studeras. Utvecklingen har gått från hypotesdriven riktad analys av specifika mutationer eller förändringar till paneldrivna analyser där samband mellan flera samverkande avvikelser kan ge goda underlag inför val av behandling. Ofta benämns denna teknik som Next Generation Sequencing (NGS). NGS kan användas i screening, diagnostik eller för uppföljning. Tekniken genererar enorma mängder data och används idag på många av sjukhusens laboratorier. Skiftet till genpaneler har möjliggjort att fler möjliga målinriktade behandlingar kan utvärderas med samma analys men den stora mängden data är också en förutsättning för att analysera mer komplexa biomarkörer som blivit viktiga vid immunterapi.

Gensekvensering sker ofta på tumörmaterial, men kan också användas på mindre mängder material extraherade ur kroppsvätskor och benämns då vätskebiopsier. Här finns en stor potential för tidig upptäckt av tumörbildning.

Helgenomsekvensering, det vill säga en kartläggning av alla gener (hela arvsmassan), är framför allt något som idag som idag görs på barn med cancer och även testas för blodcancer

Det har tidigare varit mycket kostsamt att genomföra en helgenomsekvensering, men tack vare den tekniska utvecklingen sjunker priset stadigt. För utredning vid sällsynta sjukdomar kostar det cirka 35–45 000 kronor att göra en klinisk helgenomsekvensering inklusive tolkning för att detektera nedärvda förändringar. Priset är betydligt högre för cancersekvensering som kräver en känsligare analys, mellan cirka 50–60 000 kronor, då både tumör och normalprov måste analyseras och med ett betydligt högre sekvensdjup för tumören. Ett helgenom för cancer motsvarar fyra helgenom för sällsynta diagnoser.

## Flytande biopsier

Flytande biopsier (kallas även vätskebiopsier) är ett samlingsnamn för att undersöka biologiska markörer i någon form av flytande vätska, vanligen blod, saliv eller ryggmärgsvätska (likvor). Det som avses är i första hand att undersöka cirkulerande celler, cirkulerande DNA eller cirkulerande RNA som avsöndrats från solida tumörer.

När helgenomsekvensering används på flytande biopsier är det väsentligen samma teknik som används vid övrig gensekvensering men med vissa särskilda förberedelsesteg av provet. Det finns idag möjlighet att använda vätskebiopsier för molekylär karakterisering när biopsimaterialet inte räcker till en fullständig karakterisering, men det är för uppföljning av behandlingsrespons och resistensutveckling som analyserna hittills har fått störst klinisk betydelse. I de fall, till exempel vid lungcancer, där vävnadsbiopsi för genetisk analys inte alltid går att erhålla är flytande biopsier ett utmärkt alternativ även ur patientsynpunkt.

Flytande biopsier förväntas i framtiden spela en viktig roll för tidigt upptäckt av cancer och för att upptäcka återfall i tidigt skede.

## Proteomik

Proteomik är ett samlingsnamn för flera tekniker och metoder för analys av proteiner i biologiska prover, som celler och vävnader. Proteomik leder till en mer utbredd förståelse på en molekylär nivå och till skillnad från vårt genom är proteomet dynamiskt; olika faktorer påverkar hur det förändras i sin sammansättning och därmed sin funktion.

Att dessutom kombinera informationen från ett flertal proteiner i en så kallad multiplex biomarkörsignatur ökar möjligheten att hitta ett unikt ”fingeravtryck” för en specifik sjukdom, jämfört med att mäta enskilda markörer.<sup>1</sup>

Beskrivningen av hur genomavvikelser i tumörer påverkar bildningen av proteiner, cancerproteogenomik, är ett framväxande fält som också väntas få stor betydelse inom precisionsmedicin.<sup>2</sup>

Med den här metoden kan cancerspecifika proteinvarianter upptäckas, vilket öppnar möjligheten för att definiera prediktiva biomarkörer för immunterapi.

Proteomik blir alltså ett sätt att bättre kunna bestämma vilka behandlingar som är effektiva för en patient och vid vilken tidpunkt.

## Bilddiagnostik

Implementering av precisionsmedicin innebär förändrade arbetssätt för diagnos och behandling. Ett område där en sådan utveckling redan kan skönjas är inom patologin och radiologin.

Exempel på nya diagnostiska metoder som har lett till individualiserad behandling är magnetresonanstomografi (MRT) vid rektalcancer och prostatacancer. MRT av rektum är idag standard inför behandling av rektalcancer. Med hög precision kan man avgöra tumörens storlek, relation till omgivande strukturer i bäckenet och förekomst av misstänkta lymfkörtelmetastaser, och därmed kan avgöra om patienten behöver genomgå strålning och cytostatikabehandling före operation eller ej.

Vid utredning av förhöjt PSA-värde rekommenderar nationella vårdprogrammet för prostatacancer MRT som förstahandsmetod för att bedöma om kliniskt signifikant prostatacancer och därmed indikation för prostatabiopsi föreligger eller ej.

Det senaste decenniet har tillämpningen av AI-teknologier inom det precisionsmedicinska fältet ökat kraftigt och används inom områden som diagnos och bildanalys. Traditionellt har man inom patologin undersökt tunna snitt från tumörer manuellt med hjälp av mikroskop. Idag går det att ta hjälp av AI-teknik för att bedöma snitten och därmed till exempel gradera tumörer, det vill säga bedöma tumörers grad av aggressivitet. Inom den digitala patologin återstår dock en hel del att göra innan det blir klinisk praxis. De enda applikationer som finns inom rutindiagnostiken idag utför enkla räkne- och mätuppgifter (som normalt sätt inte använder AI). Däremot är

---

<sup>1</sup> Branca, *Nature Methods* 2014; Zhu et al., *Mol. Cell. Prot.* 2014; Boekel et al., *Nature Biotechnol* 2015; Zhu et al., *Nature Commun.*, 2018

<sup>2</sup> Onkologi i Sverige 2022-01-19: <https://www.onkologiisverige.se/proteomik-och-genomik-for-nya-mojligheter-inom-cancerdiagnostik/>

potentialen stor för att i grunden kunna förändra diagnostiken med hjälp av just AI. Datorerna har en potential att bli mer träffsäkra i sina bedömningar, de är snabbare än människan och kan därtill upptäcka avvikelser som inte kan ses ens av det mest tränade ögat. Det innebär att fler mikroskopsbilder kan komma att analyseras på ett bättre sätt, vilket i sin tur leder till att fler patienter kan få en mer pålitlig och snabbare diagnos.

AI kräver stora datamängder av hög kvalitet för lärande och särskild uppmärksamhet bör ägnas åt potentiell partiskhet i datamängder som leder till felaktiga algoritmer. Transparent AI inom hälsa är ett viktigt utvecklingsområde. Stora datamängder av hög kvalitet kräver samarbete men också infrastruktur, standarder och avancerad kvalitetskontroll. Dessa faktorer kommer att vara avgörande för att göra AI verkligt fördelaktigt för hälso- och sjukvården.

Nästa steg är integreringen av olika typer av datakällor, till exempel bilddata med molekyllär eller genetisk information samt elektroniska patientjournaler, något som redan pågår i flera andra europeiska länder. En utmaning och en möjlighet är även anonymiseringen av datamängder, en särskild utmaning för genomisk information. Tekniska framsteg inom anonymisering är därför en kritisk punkt och en förutsättning för att möjliggöra skapandet av stora datalagringsrum som kommer att underlätta precisionsmedicin. För flera av applikationerna inom genetik är samtidigt möjligheten att dela data som inte anonymiserats en nödvändighet för diagnostiken av enskilda patienter.

## Avancerade terapier

De senaste decennierna har vetenskapliga framsteg gjorts som möjliggjort utvecklingen av nya avancerade terapier ("Advanced Therapy Medicinal Products", ATMP). Avancerade terapier är innovativa biologiska läkemedel och omfattar gen- och cellterapier samt vävnadstekniska produkter. Avancerade terapier kan även kombineras med medicinteknik.

Flera av dessa terapier kan förväntas eliminera symptom eller sjukdomsaktivitet hos svårt sjuka patienter och därmed skapa långvariga positiva effekter på både hälsa och sjukvårdssystemets kostnader.

Begreppen precisionsmedicin och ATMP är i delar överlappande och många produkter kan sorteras in under båda definitionerna. Precisionsmedicin är ett bredare begrepp och innehåller mycket mer än endast ATMP. Dessutom finns även ATMP vars användning inte föregås av ett genetisk test eller annan molekyllär profilering och som därför inte bör beskrivas som precisionsmedicin. En uppmärksam typ av ATMP som inte är precisionsmedicin enligt TLV:s beskrivning är CAR-T-cellterapi. CAR är förkortningen av Chimeric Antigen Receptor och T:et beskriver att det är patientens t-celler (en del av immunsystemet) som används i behandlingen. CAR-T klassificeras som både genterapi och immunterapi och används i svensk rutinsjukvård. Sedan 2019 är CAR-T-terapi godkänd i Sverige för behandling av lymfom och akut lymfatisk leukemi.<sup>3</sup>

Genterapier, som är ett exempel på ATMP, påverkar en genskvens som orsakar sjukdom eller skada och kan ha en potentiellt botande effekt, ofta för sjukdomar som idag kräver behandling livet ut eller där det saknas behandling. Genterapier är en form av avancerad terapi som

<sup>3</sup><https://cancercentrum.se/samverkan/vara-uppdrag/kunskapsstyrning/cancerlakemedel/car-t-cell-behandling/>

innehåller DNA eller RNA och vars syfte är att reglera, reparera, ersätta, lägga till eller ta bort en gensekvens.

Cellterapi använder antingen patientens celler eller celler från en donator och kan bestå av olika typer av celler. Avgörande för om en cellterapi klassificeras som en avancerad terapi är alltså om cellerna genomgår en väsentlig modifiering samt cellernas syfte och funktion hos den mottagande patienten.

Hälso- och sjukvårdens utveckling inom avancerade terapier är i dag mindre samordnad än diagnostiken. Flera regioner har inrättat olika centrum för avancerade terapier som driver utvecklingen framåt i respektive region. Det finns också vissa nationella aktörer, till exempel RCC:s nationella arbetsgrupp för CAR-T-cellbehandling, och projekt som driver frågorna och utvecklingen.

ATMP Sweden<sup>4</sup> är ett nationellt nätverk med målet att utveckla samarbeten och kommunikation för att påskynda att patienter får tillgång till avancerade terapier. I nätverket ingår bland annat de tre projekten CAMP, SWELife-ATMP och ATMP Innovation Milieu, som alla syftar till att pådriva olika aspekter av användningen av avancerade terapier i Sverige. ATMP Sweden CAMP är ett initiativ för nationell samordning.

---

<sup>4</sup> <https://atmpsweden.se/>

# Utmaningar och möjligheter

*I detta framåtblickande kapitel beskrivs en vision för precisionsmedicin som är kopplad till målet om Sverige som föregångsland när det gäller att implementera individanpassad diagnostik och behandling i hälso- och sjukvården. Kapitlet beskriver utmaningar och möjligheter som införandet av precisionsmedicin kan medföra såväl ur patientperspektiv som ur resurshänseende.*

## Visionen om framtidens precisionsmedicin

- Ett av målen i regeringens nationella strategi för life science är att Sverige ska vara ett föregångsland när det gäller att implementera individanpassad diagnostik och behandling i hälso- och sjukvården. Myndigheten för vård- och omsorgsanalys skriver i sin rapport ”Genvägen till ökad precision. En framåtblickande analys av precisionsmedicin i hälso- och sjukvården” att på tio års sikt kommer hälso- och sjukvården att ha förändrats på följande sätt om precisionsmedicin har kunnat införas jämlikt och kostnadseffektivt. Gensekvensering är rutin vid diagnostisering av cancer. Gensekvensering genomförs på alla nyfödda och prover sparas i nationellt standardiserade databaser.
- Utvecklingsarbetet har kommit långt för att använda flytande biopsier för tidig upptäckt av cancer.
- Det finns flera avancerade terapier inom framförallt cancervården och i vården vid sällsynta diagnoser. Många av dem är nationellt nivåstrukturerade och ges bara vid ett antal högspecialiserade centra med multidisciplinär kompetens och nationell upptagning.
- Läkemedelsbolagen och myndigheter har gemensamt tagit fram kriterier för kvalificering så att sjukhusen inte behöver gå igenom separata kvalificeringsprocesser för olika läkemedelsföretags produkter.
- Kunskap om genetik och precisionsmedicin är mer spridd i hela sjukvården än idag.
- Vårdutbildningar är uppdaterade och regionerna samverkar runt nationella fortbildningsprogram inom ramen för den nationella kunskapsstyrningen.
- Rutiner för remittering, eftervård och uppföljning är upparbetade.
- Det finns en nationellt omfattande infrastruktur för hälsodata. Information är på ett säkert och ändamålsenligt sätt tillgänglig för aktörer inom vården, den akademiska forskningen och de forskande läkemedelsföretagen. Vissa data kan också delas inom EU.
- Staten och regionerna har kommit överens om ansvarsförhållanden för finansiering av precisionsmedicin.<sup>5</sup>

<sup>5</sup> Myndigheten för vård och omsorgsanalys, *Genvägen till ökad precision, En framåtblickande analys av precisionsmedicin i hälso- och sjukvården*, Stockholm Åtta 45 Tryckeri, ISBN 978-91-88935-32-8



## Utmaningar och möjligheter – exemplet lungcancer

Flera precisionsbehandlingar som har funnits i rutinsjukvården en längre tid har bidragit till en bättre vård och ökad överlevnad och livskvalitet, till exempel vissa målinriktade läkemedel i cancervården. Varje år tillkommer nya molekylärt målstyrda cancerbehandlingar i klinisk praxis.

Allt fler patienter erbjuds målstyrd behandling, men det är fortfarande en utmaning att inte alla patienter som behöver får tillgång till de nya behandlingarna.

För att belysa med ett konkret exempel har vi valt diagnosen icke småcellig lungcancer som är en vanlig och komplex cancersjukdom som ofta diagnostiseras i avancerade stadier och utgör en stor utmaning för patienter och sjukvården. För behandling av icke småcellig lungcancer har det kommit flera nya läkemedelsbehandlingar inom precisionsmedicin. Utvecklingen går snabbt och det medför bland annat utmaningar i jämlikt införande i rutinsjukvården över hela landet.

### Om lungcancer i Sverige och precisionsmedicin

Totalt insjuknar närmare 4 000 personer i Sverige i lungcancer varje år<sup>6</sup>, och lungcancer är den vanligaste cancerrelaterade dödsorsaken i vårt land. Även om prognosen har förbättrats de senaste decennierna ligger femårsöverlevnaden fortfarande under 25 procent.<sup>7</sup> Detta beror till stor del på att lungcancer ofta upptäcks i ett sent skede, och ungefär hälften av patienterna diagnostiseras med metastaserad sjukdom där kurativ behandling inte längre är ett alternativ.<sup>8</sup>

I Sverige finns det idag inget screeningprogram för lungcancer. Analyser pågår idag inför utvärdering av ett riktat screeningprogram för riskpopulationen och i Region Stockholm pågår förberedelser för pilotverksamhet samt en nationell implementeringsstudie.

Under det senaste decenniet har det skett en snabb utveckling av nya läkemedel inom lungcancerområdet, till exempel i form av riktade behandlingar mot specifika mutationer.

Bakom den positiva utvecklingen av nya behandlingar de senaste åren ligger en fördjupad förståelse av cancerbiologin. Det handlar om kartläggning av de mutationer i cancercellerna som ligger till grund för sjukdomen, vilket möjliggör utvecklingen av nya målinriktade läkemedel. Sammanlagt är det en allt större grupp patienter som kan ha nytta av de nya behandlingarna

### Kostnaderna för lungcancer

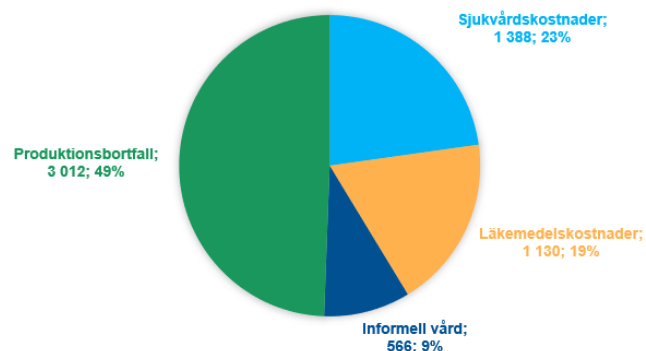
Samtidigt växer sjukvårdens problem med att göra de nya medicinerna tillgängliga för patienterna, dels för att behandlingarna ska introduceras rent praktiskt, dels för att behandlingarkostnaderna ökar. Kostnadsutvecklingen är tydlig de senaste åren vilket speglar de ökade sjukvårdsutgifterna och introduktionen av nya behandlingsalternativ.

<sup>5</sup> RCC i samverkan, Lungcancer Nationell kvalitetsrapport för 2020, Lungcancerregistret, September 2021

<sup>6</sup> Socialstyrelsen och Cancerfonden. Cancer i siffror 2018 - Populärvetenskapliga fakta om cancer. 2018.

<sup>7</sup> Svenska lungcancerregistret. 2021. <https://cancercentrum.se/samverkan/cancerdiagnoser/lunga-och-lungsack/kvalitetsregister/>

De totala kostnaderna för lungcancer i Sverige år 2019 beräknades till 6,1 miljarder kronor. Den största enskilda kostnaden var produktionsbortfall som beräknades till totalt tre miljarder kronor, alltså nära hälften av de totala kostnaderna för lungcancer. Informell vård, som uppstår då anhöriga lägger obetald tid på att vårda en närstående, uppskattades till 9 procent av de totala kostnaderna. Sjukvårdskostnaderna för lungcancer exklusive kostnader för läkemedel beräknades till 1,4 miljarder kronor vilket motsvarade 23 procent av de totala kostnaderna. Läkemedelskostnader utgjorde 19 procent och uppgick till 1,1 miljarder kronor.



Figur 1: Totala Kostnader för lungcancer i Sverige år 2019, miljoner kronor

Källa: Institutet för Hälso-och sjukvårdsekonomi, IHE, *Lungcancer i Sverige – en analys av sjukdomsbörda och värdet av tidigare detektion*, IHE rapport 2021:10, IHE: Lund

Det har varit en stor ökning av läkemedelskostnaderna, med nära tredubblade kostnader mellan 2017 och 2019. Denna utveckling drivs till stor del av den ökande användningen av PD1- och PDL1-hämmarna, som utgjorde 16, 41 respektive 51 procent av de totala läkemedelskostnaderna 2017, 2018 och 2019.

De nya läkemedlen har medfört att molekyllära tester kan göras på vävnadsmaterial i diagnostiskt syfte för att avgöra om patienten är lämplig för målinriktad behandling. Bättre beslutsstöd och mer träffsäkra behandlingsval gör att sjukvården kan välja bort läkemedel som inte fungerar för patienten. Precisionsmedicin kan i det läget innebära en möjlighet till effektivisering och bättre resursutnyttjande.

Ju tidigare man kan upptäcka tumören desto bättre är möjligheterna att behandla effektivt. Förhoppningen är att testning för olika biomarkörer, till exempel genom bred genomisk profilering, snabbt etableras som en ny standard vid cancerdiagnostik och att det ökar chanserna för både effektivare behandlingar av patienterna och samtidigt effektivare resursanvändning i vården. Framtida strategier för precisionsmedicin inom cancervården är under utveckling för att följa sjukdomen samt förutsäga och undvika behandlingsresistens hos tumörceller i ljuset av ny kunskap om cancercellers evolution.

# Internationell utblick

Myndigheten för vård- och omsorgsanalys har kartlagt sju europeiska länders satsning på precisionsmedicin<sup>9</sup>. I en promemoria som presenterades 2021 konstateras att i de länder som har kommit längst med nationell infrastruktur finns det strukturerade satsningar från regeringarna samt strategier och handlingsplaner där staten åtar sig att utveckla och finansiera nationell infrastruktur.

En nationell infrastruktur innebär:

- En organisation som driver och samordnar implementering av precisionsmedicin respektive användning av hälsodata.
- En organisation som beslutar om standarder för data.
- En organisation som tillhandahåller teknisk infrastruktur.

Länder som uppfyller dessa kriterier har lyckats bäst med att införa precisionsmedicin.

När det gäller precisionsmedicin bedömer man att Danmark, Norge och Storbritannien ligger främst. Sverige har en relativt god position men saknar de fokuserade satsningar från staten som i de länder som ligger i framkant.

Analysen visar att Danmark, Finland och Island hittills har satsat mest på att bygga en nationell infrastruktur för primär användning av hälsodata. I Sverige finns det en nationell infrastruktur som drivs gemensamt av regionerna, men det är fortfarande utmanande att dela data mellan vårdgivare och över regiongränserna.

När det gäller sekundär användning av hälsodata bedöms Finland ensamt ligga i täten.

I Sverige, liksom i flera andra länder, finns det beskrivningar av var hälsodata finns och vägledning för hur man kan ansöka om den. I Finland är det dock möjligt att ansöka om data i samma system.

Gemensamma nämnare för en framgångsrik infrastruktur för implementering av precisionsmedicin bedöms vara följande:

- strategisk och fokuserad satsning från regering
- nationell organisation för genetiska frågor
- statlig finansiering
- hantering av etiska frågor

Enligt promemorian saknar Sverige en strukturerad satsning och långsiktig finansiering av nationellt genomcentrum.

---

<sup>8</sup> Ökad precision i Europa. PM-2021-3. Myndigheten för vård- och omsorgsanalys

# Behov och förslag

*Kapitlet belyser och problematiserar de insatser som krävs för implementeringen av precisionsmedicin i svensk cancervård, särskilt insatser inom informatik, datadelning, långsiktig finansiering inklusive betalningsmodeller, forskning och kliniska studier, utbildning, träning och kompetensförsörjning, etiska, legala och sociala implikationer samt strategisk samverkan. I kapitlet beskrivs även precisionsmedicin som en del av kunskapsstyrningen.*

Införandet av nya metoder och terapier ser delvis olika ut beroende på vilken del av precisionsmedicinen vi tittar på. Mycket omfattas av det nationella systemet för ordnat införande av cancerläkemedel.

För att precisionsmedicin ska kunna implementeras på ett jämlikt sätt i hela landet krävs att det nationella systemet för ordnat införande av både terapier och medicinteknik är dimensionerat för att kunna hantera utvecklingen. Det ska även finnas stöd för studier med nationellt patientuppdrag, t ex via de initiativ som tas inom Kliniska studier Sverige avseende satellit-sites vid läkemedelsstudier. Regionerna och de samverkansmodeller som finns måste få förutsättningar att göra prioriteringar och uppföljningen av läkemedelsanvändningen måste fungera.

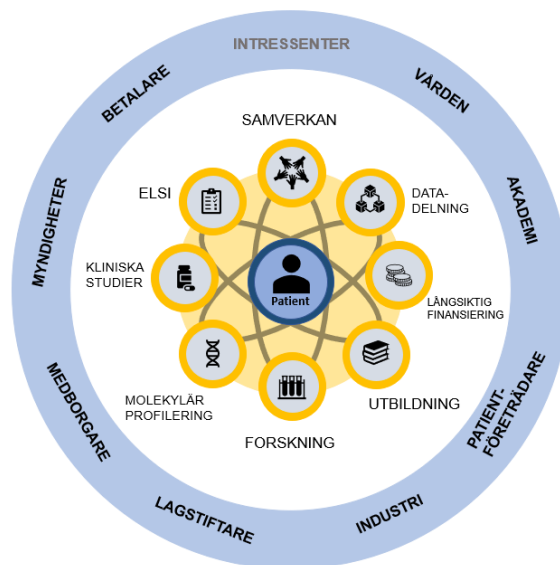
Utvecklingen av precisionsmedicin kommer att påverka det patientnära arbetet, med behov av ny kunskap och kompetens samt nya arbetssätt och rutiner för att kunna erbjuda precisionsmedicin på ett jämlikt sätt. Det ställer krav på vårdens infrastruktur, till exempel IT-system och organisering.

Särskilt kraftfulla behandlingar och behandlingar med osäkra långtidseffekter kommer att innebära att stora delar av hälso- och sjukvården berörs av eftervård och uppföljning under lång tid. Det innebär att patienter behöver involveras på ett tydligare sätt i beslutsfattande på både systemnivå och individnivå, samt att informationsöverföringen är adekvat.

För att minska negativa konsekvenser och för att de positiva effekterna av utvecklingen inom precisionsmedicin ska komma patienterna till godo fullt ut måste metoder och terapier utvecklas i nära samarbete mellan de olika sektorerna som beskrivs i figur 2.<sup>10</sup>

---

<sup>9</sup> Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, Genvägen till ökad precision, En framåtblickande analys av precisionsmedicin i hälso- och sjukvården, Stockholm, Åtta 45 Tryckeri, ISBN 978-91-88935-32-8



Figur 2: Implementering av precisionsmedicin som en hållbar modell kräver en tvärvetenskaplig nätverksstrategi.

Källa: *Trailblazing precision medicine in Europe: A joint view by Genomic Medicine Sweden and the Centers for Personalized Medicine, ZPM, in Germany*, Seminars in Cancer Biology, <https://doi.org/10.1016/j.semcancer.2021.05.026>

## Områden i behov av insatser

### 1 Precisionsmedicin inom kunskapsstyrningen

Kunskap inom precisionsmedicin behöver införlivas så att det blir en naturlig del av det samlade arbetet med framtagning av kunskapsunderlag. Detta görs av RCC idag, i arbetet med produktion av kunskapsunderlag som vårdprogram, regimbibliotek, individuella patientöversikter med mera.

Precisionsmedicin drivs av forskning och innovation, men dess utveckling och implementering kräver ett kontinuum av åtgärder i hälso- och sjukvården. Data är till exempel viktiga, men deras användning innebär även insamling, lagring, delning, bearbetning och analys av olika aktörer som måste samarbeta.

Precisionsmedicin förväntas idag och inom den närmaste framtiden beröra allt fler stora cancerformer. Inom cancer görs redan över 10 000 genanalyser per år. För att säkerställa jämlik vård och hög kvalitet krävs för vissa delar en nationellt omfattande infrastruktur som tillåter koncentration av befintlig kompetens och att standarder och rutiner utarbetas nationellt.

Precisionsmedicin ska vara jämlik och behöver införas i regionerna på ett genomtänkt sätt. Alla regioner kan inte erbjuda allt när patienterna är få, behandlingarna dyra och kompetensen specialiserad. Nationella samarbeten krävs.

Det är också viktigt att precisionsmedicin utvecklas som en integrerad del av hälso- och sjukvården, bland annat för att möjliggöra sammanhängande vårdkedjor. Patienter som tar del av precisionsmedicinska metoder och behandlingar kommer också att vara en del av den övriga

vården. Det innebär att övergångar mellan exempelvis en onkologisk klinik och en nationellt högspecialiserad klinik för avancerad terapi behöver fungera skarvlöst.

Det är viktigt att vården bedrivs både tvärsektoriellt och multidisciplinärt.

Det kommer att krävas kunskap om precisionsmedicin inom de flesta av hälso- och sjukvårdens professioner. Sådan kompetensförsörjning behöver säkerställas genom komplettering av grundutbildning, specialistutbildning och fortbildning av vårdpersonal. Alla dessa professionsgrupper behöver också kunskap om vilka risker och osäkerheter som finns vid vissa behandlingar, samt kompetens att hantera den oro som ett genetiskt test kan ge upphov till för en patient.

För att alla patienter ska få samma möjligheter att ta del av precisionsmedicin krävs att både den koncentrerade och bredare användningen av precisionsmedicin är känd brett i sjukvården. De olika områdena inom precisionsmedicin utförs i dag och kommer även i framtiden att utföras i specifika delar av hälso- och sjukvården. Samtidigt behöver precisionsmedicinska metoder och terapier vara kända i stora delar av sjukvården för att rutiner för bland annat remittering och uppföljning ska fungera.

Inte minst är det viktigt med kännedom om möjligheter till genetisk diagnostik och ökad kunskap i takt med att vården kommer att kunna erbjuda målinriktade läkemedel eller immunoterapier som kräver gensekvensering och analys av patientens tumör.

I detta sammanhang kan den nationella kunskapsstyrningen bli viktig som ett sätt att öka den regionala jämlikheten. Genom nationell kunskapsstyrning och vårdprogram likriktas regionernas vårdutbud med utgångspunkt i befintligt kunskapsläge och evidens.

Under de kommande åren kommer allt fler tumöragnostiska behandlingar att godkännas, och dessa kommer ofta att vara riktade mot relativt ovanliga genetiska förändringar. Det avser behandling av en tumör som har en viss genavvikelse men inte är kopplad till ett visst organ. För att dessa ska kunna introduceras på ett jämlikt sätt över olika tumörtyper, behöver RCC utreda hur vi anpassar vårdprogramarbetet till terapier som berör flera diagnosområden samtidigt. I grunden handlar det om den målinriktade terapins plats i en specifik malignitet och hur vi väger in evidens från studier med flera olika maligniteter, och ser till att vi får till ett effektivt arbetssätt med beskrivningar av biverkningar mm så att vi inte beskriver detta på olika sätt i olika vårdprogram och att vi håller vårdprogram uppdaterade när det kommer nya terapier eller diagnostik som berör flera maligniteter.

### **RCC anser att**

- Nationella samarbeten krävs. Alla regioner kan inte erbjuda allt när patienterna är få, behandlingarna dyra och kompetensen specialiserad.
- Komponenter inom kunskapsstyrningen anpassas i takt med utvecklingen inom precisionsdiagnostik och precisionsbehandling; nationella vårdprogram, standardiserade vårdförlopp, regimbibliotek, kvalitetsregister, patientkontrakt, och Individuella patientöversikter (IPÖ) med mera.
- De tumöragnostiska behandlingarna behöver fångas upp på ett strukturerat sätt i kvalitetsregistren. Inom överskådlig framtid kommer dessa behandlingar att finnas i olika organbaserade register vilket kommer att medföra en växande utmaning för god överblick

- I framtiden bör det övervägas att skapa ett kvalitetsregister baserat på genetiska förändringar snarare än var i kroppen tumören sitter. Det skulle t ex kunna ske i samutveckling med en genomikmodul inom IPÖ.
- MDK (multidisciplinära konferenser) är viktiga för korrekt och jämlikt val av patienter för dessa ofta kostsamma och komplexa behandlingar.

## 2. Etiska, legala och sociala implikationer (ELSI)

Kommittén för teknologisk innovation och etik (Komet) arbetar på uppdrag av regeringen och verkar för att skapa goda förutsättningar för innovation och konkurrenskraft samtidigt som utvecklingen och spridningen av ny teknik sker tryggt, säkert och med ett långsiktigt samhällsperspektiv.

Komet har föreslagit att regeringen skyndsamt bör tillsätta en utredning för att se över den lagstiftning som styr insamling och delning av hälsodata. Förslaget är att utredningen ska ha särskilt fokus på organisation och tillämpningsområde för sekundäranvändning av hälsodata. Med sekundäranvändning av hälsodata avses möjligheten att använda personuppgifter som samlats in inom hälso- och sjukvård och socialtjänst för andra ändamål än för det uppgifterna samlats in.

Komets förslag baseras på upplevda regelhinder för teknikutveckling som lämnats av flera aktörer inom offentlig och privat sektor, i en öppen insamling som Komet genomfört. Behovet av en fördjupad utredning av hälsodata har även framkommit under Komets arbete med insatser inom precisionsmedicin där detta är av särskild vikt för att få till en jämlik tillgång. Komets bedömning är att problemområdet är alltför omfattande för att det föreslagna utredningsarbetet ska kunna rymmas inom ramen för deras uppdrag. Den 7 januari 2021 beslutade regeringen därför att förlänga Komets uppdrag till 2022 så att utredningstiden löper över hela perioden för regeringens samverkansprogram.

Inom precisionsmedicin är det flera etiska aspekter som tydliggör vikten av att hälso- och sjukvården behöver bli bättre på att involvera patienter och i förekommande fall vårdnadshavare i beslut på systemnivå och individnivå. Dels är vissa precisionsbehandlingar förknippade med stor osäkerhet för patientsäkerhet. Det gäller inte minst terapier som modifierar patientens gener. Dels kan genetisk analys ge resultat som skapar oro eller oönskad information för patienten eller dess anhöriga.

### RCC anser att

- Det finns behov av att reda ut juridiken kring datalagring och datadelning mellan olika huvudmän och hur data kan och får användas i klinisk verksamhet



### 3. Utbildning, träning och kompetensförsörjning

Precisionsmedicinens fulla potential kan endast frigöras genom en tvärvetenskaplig ansats och tvärvetenskapliga team, det vill säga om alla som är involverade i patientens resa kan kommunicera och arbeta tillsammans effektivt och interaktivt.

Genom att tillhandahålla specifika tvärvetenskapliga kunskapsutbyten (till exempel grundläggande bioinformatik och tolkning för kliniker samt medicinsk utbildning för bioinformatiker) skapas den arbetskraft och den arbetsmiljö som krävs för precisionsmedicin.

I takt med att precisionsmedicin blir en större del av rutinsjukvården kommer kompetens och kunskap att behöva spridas i allt större delar av hälso- och sjukvården. Än så länge fungerar befintlig kunskapsstyrning och kompetens finns och utvecklas där den behövs, men för att möta ökande behov krävs löpande översyn av grundutbildningar och specialistutbildningar samt fortbildningar för att utveckla kompetens.

En allt större del av vårdpersonalen kommer att komma i kontakt med diagnostik och behandlingar som tar sin utgångspunkt i patientens genetiska uppsättning. Därför behövs mer kunskap inom dessa områden. Det gäller all personal som till exempel behöver remittera patienter för genetisk diagnostik, förstå och sätta resultat i ett kliniskt sammanhang, bidra i eftervård och rehabilitering av patienter som genomgått behandlingar eller ge annan vård till patienter som genomgått en genterapi.

Detta omfattar stora delar av vårdpersonalen och vårdkedjan - från primärvård till avancerad specialistvård och uppföljning - och det behövs mer kunskap genom utvecklad utbildning och fortbildning.

När fler patienter får ta del av precisionsmedicin i sjukvården kommer också personalen att behöva kompetens att genomföra genetisk diagnostik, precisionsbehandlingar och uppföljning. Personal i laboratorier, på centra för avancerade terapier eller i alltmer specialiserad cancervård behöver uppdaterad kompetens, genom fortbildning, uppdaterade grund- och specialistutbildningar samt workshops för vårdprofessionen tillsammans med bland annat GMS.

#### **RCC anser att**

- Precisionsmedicin medför behov av vidareutbildning av hälso- och sjukvårdens personal. Det kan genomföras tillsammans med professionsföreningar, lärosäten, nationella vårdkompetensrådet och andra aktörer, som också kan reda ut behov av nya roller som till exempel life science-jurister med djup kunskap inom bioetik, bioteknik och avtal mellan vård, akademi och företag, koordinators med förankring i verksamheterna eller innovationsledare som skapar förutsättningar för implementering.



## 4. Informatik och datadelning

Precisionsmedicin bygger på att stora mängder data om patienter samlas in och analyseras. Men för att vården verkligen ska kunna dra nytta av informationen, behöver data kunna samlas på ett strukturerat sätt, lagras och delas mellan regionerna.

Information om patienter i hälso- och sjukvården i dag är inte samlad och tillgänglig på ett sätt som är tillfredsställande för rutinsjukvård. Data om patienter som genereras i vården finns spridd i många olika system och är därmed inte tekniskt tillgänglig. Vissa data sammanställs i nationella register, men ofta uppdateras dessa inte tillräckligt snabbt, med tillräcklig information eller tillräckligt standardiserat för att kunna användas i forskning och utveckling.

I Finland har man inrättat tillståndsmyndigheten Findata, för användning av hälsodata. Finland beviljar tillstånd för sekundär användning av hälsodata bland annat när uppgifter kombineras från olika personuppgiftsansvariga. Till exempel kan Findata samla in registermaterial från personuppgiftsansvariga, samköra och anonymisera material eller producera statistiskt material. Myndigheten ska förbättra informationssäkerheten och möjliggöra ett effektivare utnyttjande av hälsodata. Findata kan vara ett stöd för bland annat vetenskaplig forskning, utvecklings- och innovationsverksamhet samt undervisning.

I Region Stockholm finns Centrum för hälsodata som är regionens sätt att på ett förtjänstfullt sätt samla huvudmannens data över vårdgivargränser för utlämnande till i första hand forskningsprojekt. Andra regioner tillhandahåller liknande tjänster men i ett mindre komplext sammanhang då de har färre vårdgivare. Centrum för hälsodata har dock inte mer befogenheter att samköra register över huvudmannagräns än övriga regioner.

För att maximera värdet av genomiska data finns det också ett behov av att kunna koppla genomiska data till patientens fysiska egenskaper, behandlingar, behandlingssvar och resultat. Detta är en utmaning på grund av olika länders modeller för hälso- och sjukvårdssystem, och kompliceras nationellt på grund av regionala skillnader eller kombinationer av privata och offentliga hälso- och sjukvårdstjänster. Vissa länder har valt att använda lagstiftningen som en väg för att säkerställa att uppgifter som genereras av olika leverantörer samlas in på ett samordnat sätt. I Danmark har regeringen inrättat ett nationellt genomcentrum med ansvar för att systematiskt samla in och lagra alla genetiska data som genereras på danska medborgare och koppla vidare till andra datakällor för att tillhandahålla behandlings- och utfallsinformation.

Dessutom är välstrukturerad data en förutsättning för framgångsrik användning av AI för att hitta trender i stora mängder, så kallad data mining. Implementering av infrastrukturer för genomik, som till exempel GMS, kan fylla flera viktiga behov vad gäller att samla och dela data men även att få in genetisk information i kvalitetsregister. Implementeringen kräver samtidigt noggranna överväganden kring generering av data, bioinformatik, visualisering, beräkning och lagring av data och standardisering som också länkar till medicinska journaler för åtkomst till behandlings- och utfallsdata.

Ett stort värde finns i framgångsrik sekundäranvändning för forskningsändamål. För att möjliggöra detta måste dessa infrastrukturer inrättas med hänsyn till rättsliga aspekter och integritet.

Utvecklingen inom helgenomsekvensering och av genpaneler kräver ett nationellt övergripande system som möjliggör sökning efter enskilda, standardiserade prover. Med utgångspunkt i nuvarande system med regionala biobanker behöver regionerna samverka om hur lagring av prover ska ske på ett standardiserat sätt.

Den 20 oktober 2021 presenterade regeringen en ny strategi ”Data – en underutnyttjad resurs för Sverige: En strategi för ökad tillgång av data för bland annat artificiell intelligens och digital innovation”.

Myndigheten för digital förvaltning (Digg) främjar redan i dag öppna data och vidareutnyttjande av handlingar från den offentliga förvaltningen och arbetar på regeringens uppdrag med att etablera grunddatadomäner (I2019/03307 m.fl.). Inom ramen för detta strategiarbete har ett antal myndigheter fått regeringens uppdrag att främja delning och nyttiggörande av data för att bland annat möta de utmaningar som utpekats inom ramen för regeringens strategiska samverkansprogram.

### **RCC anser att**

- Det finns behov av att skapa stödstrukturer i Sverige för datadelning liknande dem som finns i Finland och Danmark.

## **5. Initiativ inom forskning och kliniska studier**

Forskningspropositionen betonar och sätter av resurser för att forskningen skall bidra till utvecklingen av precisionsmedicin. Behandlingens natur, det vill säga att den i olika grad är anpassad efter individens unika behov och förutsättningar ställer unika krav på både forskningen och sjukvården, inte minst då gränsen mellan det som traditionellt betecknas som sjukvård och forskning blir mindre uttalad.

Genomic Medicine Sweden (GMS) är en svensk infrastruktur för precisionsmedicin som startades av regionerna och universiteten 2018 för att möjliggöra jämlik implementering av precisionsmedicin, både diagnostik och behandling, över landet genom samverkan och genom att systematiskt adressera utmaningar och möjligheter kopplade till tvärsektoriell samverkan, datadelning, utbildning, kompetensförsörjning, etiska, legala och sociala implikationer och långsiktig finansiering. GMS mål är att fler patienter i hela Sverige med cancer, sällsynta ärftliga sjukdomar och infektionssjukdomar ska få tillgång till bred genetisk analys för bättre diagnostik och mer individanpassad vård och behandling.

GMS sju regionala center för genomisk medicin (GMC) har som uppdrag att i ett första steg införa bred gensekvensering inom sjukvården. Vid dessa center ska forskning, innovation och utveckling bedrivas parallellt med att individanpassad diagnostik och terapi utvärderas och implementeras i vården. Parallellt byggs en nationell infrastruktur för lagring och delning av data, den Nationella Genomikplattformen, som på sikt kan bli en värdefull resurs för forskning och kliniska studier. Ett av GMS fem mål syftar också till ett ökat deltagande i kliniska studier.

För att bidra till den här utvecklingen har Vinnova etablerat programmet ”Hållbar precisionshälsa” som handlar om att skapa mer träffsäkra och jämlika metoder för att främja hälsa och välbefinnande, samt att förebygga, diagnostisera och behandla sjukdom. För att lösa angelägna utmaningar som ojämlik hälsa, ökande livsstilssjukdomar och växande kostnader för sjukvård och omsorg behöver innovationsarbetet sträva mot ett sammanhållet perspektiv på hälsa och välbefinnande. Ny teknik, tillgängliggörande av data, ändamålsenliga regelverk och utvecklade incitamentsstrukturer är hörnstenar i utvecklingen.

Inom området "Hållbar precisionshälsa" som etablerats finns nu Test Bed Sweden for Clinical Trials and Implementation of Precision Health in Cancer<sup>11</sup> som syftar till att stimulera till och underlätta nationella precisionsmedicinska studier för patienter med cancer.

Testbädden har en räckvidd nationellt och internationellt till initiativ och grupperingar som kan bidra och samarbeta. Projektparterna<sup>12</sup> har utvecklat en holistisk innovationsportfölj i en matris bestående av tio arbetspaket som berör områdena: kliniska studier, precisionsdiagnostik, data och datahantering, ledarskap och innovation, medborgar- och patientinflytande, utbildning och kompetensförsörjning, betalningsmodeller, hälsoekonomi samt etik och riktlinjer.

Arbetet samordnas av Nollvision cancer och GMS i syfte att utveckla nya modeller och stimulera kliniska studier samt underlätta och stötta implementeringen av precisionshälsa i klinisk rutin.

Området prevention kopplat till precisionsmedicin är förhållandevis utforskat och det finns få kliniska studier inom området. Precisionsprevention har dock en betydande roll att spela inom precisionsmedicin och att studera effekterna av förebyggande arbete kopplat till "den friska människan i linje med "P4-medicin", det vill säga preventive, predictive, participatory och personalised, kräver ytterligare nya ansatser och modeller.

### **En sammanhållen bild av kliniska studier inom precisionsmedicin**

Olika typer av databaser nationellt och internationellt har visat sig ha en viktig roll när det gäller att koppla samman patienter med möjliga kliniska studier, studier vars vetenskapliga målsättning är att stärka kunskapsläget - och där genomförandet i sig höjer kompetensen hos vårdpersonal och utvecklar sjukvårdssystemet.

Ett svenskt exempel är "Cancerstudier i Sverige" med aktuella kliniska studier inom cancervården.

Sverige har möjligheten att arbeta proaktivt med att samla relevant metadata för innovation och kliniska studier inom precisionshälsa. Genom att säkra försörjningen av sådana data kan nyttiggörande av artificiell intelligens och digitalisering direkt bidra till att beskriva populationen inom räckhåll för kliniska studier och matcha individ/patient med rätt studie.

Här finns stora möjligheter att utveckla och träna olika tillämpningar inom AI. Cancerdiagnostik och därmed kliniska studier kan revolutioneras av den ökande mängden data i kombination med utvecklingen av AI.

---

<sup>11</sup> <https://nollvisioncancer.se/nyheter/2022/01/12/test-bed-sweden-for-precision-cancer-care/>

<sup>12</sup> Bakom initiativet och ansökan står följande aktörer: Nollvision cancer och nationella cancersamordnaren vid SKR, GMS, SciLifeLab, Läkemedelsverket, Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV), konsortiet bakom den kliniska studien MEGALiT som koordineras av Akademiska sjukhuset i Region Uppsala, Handelshögskolan i Stockholm, Högskolan i Halmstad, Institutet för Hälso- och Sjukvårdsekonomi (IHE), Nätverket mot Cancer, Lungcancerföreningen, samt branschindustriföreningarna Lif, Swedish Medtech och Ascro. Miljön koordineras av Nollvision cancers samordningskontor på forskningsinstitutet SIR vid Handelshögskolan i Stockholm.

### **Fol-samarbeten inom medicinsk bildanalys, informatik och AI**

RCC i samverkan beslutade att inom 2021 års överenskommelse tilldela medel till tre projekt som syftar till nationellt nyttgörande av AI/nya arbetssätt som ska stärka den regionala jämlikheten och effektiviteten inom screeningprogrammen för bröstcancer och cervix.

Andra exempel på pågående intressanta projekt är AIDA, en nationell arena för forskning och innovation inom medicinsk bildanalys och ett tvärvetenskapligt samverkansprojekt som syftar till storskalig användning av AI i hälso- och sjukvården. I arenan möts akademi, sjukvård och företag för att omsätta tekniska framsteg inom AI till patientnytta. Centrum för medicinsk bilddiagnostik och visualisering vid Linköpings universitet är värd för arenan som syftar till att hjälpa alla svenska aktörer inom området.

Region Östergötland har utvecklat en regional strategi för implementering av AI i hälso- och sjukvården. Målsättningen är att strategin ska skapa ökade förutsättningar och fungera som ett fundament för implementering och uppbyggnad av precisionsmedicin inom regionen. En viktig del av arbetet är att skapa modeller och strukturer för strukturerade data i enlighet med de vanligaste standarderna för lagring och dataöverföring och skapa förmåga att utifrån verksamhetens behov implementera tillgängliga AI-modeller och kapacitet att vid behov utveckla egna modeller. Ytterligare prioriterade områden är att säkerställa en hög juridisk kompetens inom regionen och säkerställa att dessa funktioner är integrerade i utvecklings- och implementeringsprojekt snarare än att fungera som en rådgivande funktion.

Karolinska Institutet och Karolinska Universitetssjukhuset driver ett gemensamt initiativ med pilotprojekt inom diagnostik som inkluderar prov-, bild- och datahantering. Möjligheter till att utveckla AI och maskininlärning inom diagnostikområdet ingår som en komponent. Initiativet drivs i direkt samarbete med Precisionsmedicinskt centrum Karolinska.

I ett annat projekt, Skalbara informatiklösningar, finansierat av Vinnova via det strategiska innovationsprogrammet Swelife arbetar GMS med att utveckla nationella standarder för lagring av genomikdata inom svensk hälso- och sjukvård samt för att skapa ett ramverk för sammankoppling av genomik- och metadata till annan hälsodata för analys och visualiseringsändamål. En viktig del i arbetet består i att identifiera och belysa behovet av lagändringar som måste genomföras för att möjliggöra säker datadelning på nationell och internationell nivå av primärt genomikdata men i förlängningen också annan hälso- och sjukvårdsdata.

Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Västra Götalandsregionen har bildat ett kompetenscentrum för AI som har till uppgift att stödja utveckling och införande av AI inom hälso- och sjukvården. Centrumet stöttar klinisk forskning och utveckling inom bl.a. diagnostik och bildanalys, genom bearbetning av data och utveckling av AI-algoritmer, dels genom internt AI-arbete men också genom samarbeten med externa aktörer inom akademi och näringsliv. En regional AI-plattform har byggts upp för att tillhandahålla resurser för beräkningsintensiva uppgifter liksom en teknisk miljö för att operationalisera de utvecklade AI-lösningarna. Kompetenscentrum AI samverkar med andra stödfunktioner för att tillse stöd inom bl.a. juridik och dataåtkomst. Sahlgrenska Universitetssjukhuset har också tagit fram och beslutat om en AI-strategi som ligger till grund för centrumets framtida fokusområden.

**RCC anser att**

- Det behövs mer forskning, innovation och utveckling av metodik för kliniska studier inom precisionsmedicin.
- En nationell standard för genomiska metadata är nödvändig för visualisering av data för sjukvård, akademi, företag och myndigheter samt för utveckling av avancerade realtidsanalyser såsom AI-baserade applikationer och maskininlärning.
- Det finns behov av att fortsätta att gemensamt utveckla AI och nya arbetssätt för hälso- och sjukvården.

**6. Långsiktig finansiering och betalningsmodeller**

Myndigheten för Vård- och omsorgsanalys pekar i sin analys på att det sannolikt är främst inom cancervården som precisionsmedicin kommer att växa det kommande decenniet. Mellan 300 och 400 nya immunterapier, målinriktade läkemedel och tumöragnostiska läkemedel kan vara godkända om tio år. De uppskattar att gensekvensering generellt, inte bara inom cancer, kan komma att användas 390 000 gånger årligen i slutet av decenniet.

Kostnaderna för gensekvensering i rutinsjukvården uppskattas bli knappt 800 miljoner kronor 2030. De bedömer också att det om tio år kan finnas godkända avancerade terapier som teoretiskt skulle kunna användas som behandling för upp till 125 000 patienter i Sverige.

Hur stor andel av patienterna som faktiskt kommer att behandlas beror på faktorer som sjukdomsprogression, behandlingsalternativ och behandlingens kostnader. Mellan 2 000 och 10 000 patienter per år kan komma att behandlas med avancerade terapier i Sverige runt 2030. Kostnaderna för det uppskattas bli mellan 7 och 36 miljarder, vilket motsvarar 2–9 procent av regionernas totala hälso- och sjukvårdskostnader. Dessa uppskattningar är givetvis mycket osäkra.

En förutsättning för implementering av precisionsmedicin är möjligheten att bedöma nytta och kostnadseffektivitet av nya metoder och behandlingar. Behandlingar inom precisionsmedicin och ATMP utmanar på flera sätt dagens system för hälsoekonomisk utvärdering, prissättning och implementering. För precisionsmedicin handlar det om att kunna utvärdera kombinationen av diagnostikmetod och efterföljande behandling. Det krävs också strukturerad uppföljning och utvärdering av de nya behandlingarna i samverkan mellan aktörerna, inklusive patienter, för att successivt öka kunskapen om deras effekt och värde.

Eftersom precisionsmedicin och ATMP generellt används inom slutenvården görs TLV:s utvärderingar för flertalet av dessa produkter inom ramen för klinikläkemedels- och medicinteknikuppdragen. Det innebär att det är angeläget att TLV har tillräckliga resurser till detta arbete för att möta behovet av hälsoekonomiska värderingar. För närvarande är klinikläkemedeluppdraget endast resurssatt för att klara omkring hälften av de utvärderingar som behövs idag, och behovet väntas öka i takt med att mer komplexa behandlingsmetoder blir tillgängliga.

Inom ramen för delarbetet har TLV och SKR tagit fram en skrivelse till Life Science-kontoret i syfte att stärka TLV:s resurser för att utöka genomförandet av hälsoekonomiska värderingar för läkemedel och medicintekniska produkter, och för att utveckla metoder för hälsoekonomiska värderingar för ATMP och precisionsmedicin.

Inom precisionsmedicin finns flera utmaningar när det gäller att värdera och prissätta nya metoder och terapier, bland annat vad gäller kombinationsbehandlingar och tumöragnostiska läkemedel.

Regeringens samverkansgrupp, arbetsgruppen för precisionsmedicin/ATMP har inom ramen för området "Finansieringsmodeller" initierat ett projekt i syfte att ta fram en initial kartläggning och beskrivning av systemet utifrån ett finansieringsperspektiv. Ingående delkomponenter kartläggs avseende omfattning, berörda aktörer och beroenden mellan olika delkomponenter.

Jämlig tillgång till hälso- och sjukvård är en grundläggande princip i det svenska hälso- och sjukvårdssystemet. Projektet bidrar till att öka förutsättningarna för en jämlig tillgång till precisionsmedicin genom att tydliggöra behov och utformning av en finansieringsstruktur på nationell nivå i samverkan mellan akademi, regioner och företag. Projektet finansieras av Vinnova via det strategiska innovationsprogrammet Swelife. Ett utmärkande drag för precisionsmedicin är användning av diagnostiska, prognostiska och behandlingsprediktiva tester som en integrerad del i behandlingskedjan. Då uppstår frågor om hur kostnader och nyttan av dessa medicintekniska produkter ska utvärderas.

TLV konstaterar bland annat att om introduktionen av ett nytt läkemedel innebär att ett behandlingsprediktivt test som vanligtvis inte görs måste börja göras, ska kostnaden för detta test inkluderas i behandlingens kostnad för det nya läkemedlet. Om testet däremot redan görs på de aktuella patienterna, och informationen från testet kan användas för flera efterföljande behandlingar behöver testkostnaden inte tas med i beräkningen. TLV drar slutsatsen att värdet av ett behandlingsprediktivt test beror av hur kostnadseffektiva de efterföljande behandlingarna är. Det blir en utmaning att göra fullständiga utvärderingar eftersom det behövs mycket information.

TLV har fortsatt samverka med andra aktörer och fokuserar på bland annat följande delar:

- Utredda hur förenklade men ändå informativa utvärderingar av precisionsmedicinska test kan göras.
- Fortsätta diskussionen om konsekvensen för patienterna av att vänta den tiden det tar att introducera nya läkemedel för behandling. Ett mått för att kvantifiera dessa konsekvenser bör utvecklas.
- Kombinationsbehandlingar: fortsätta utreda hur vi möjliggör olika pris för olika användning.
- Fortsätta att utreda förutsättningarna för det offentliga att teckna nationella avtal baserat på betalningsmodeller

Utvecklingen av precisionsmedicin kan komma att innebära möjligheter till både diagnostik och behandling som inte omfattas av den offentligt finansierade hälso- och sjukvården. Då uppstår en risk för det offentligt finansierade systemets legitimitet. Legitimiteten kan minska både bland dem som inte har råd att finansiera privat utredning och behandling samt bland dem som tycker sig behöva finansiera privat utredning och behandling, samtidigt som de betalar skatt.

När det gäller utredningar kommer vissa invånare att ha möjlighet att själva finansiera genetisk diagnostik, för bland annat cancerscreening. Vid eventuella fynd kan de komma att vända sig till den allmänna hälso- och sjukvården för vidare utredning och behandling. Det finns redan flera privata aktörer som erbjuder genetiska tester både i Sverige och utomlands.

Även nya kunskapsstöd på konsumentmarknaden kan driva på vårdkonsumtionen. Till exempel kan en ökad användning av AI-baserade appar som ställer diagnos leda till att patienter söker



vård och efterfrågar specifika behandlingar. När det gäller behandlingar kommer den privata finansieringen att bero på flera faktorer, exempelvis vilka terapier som finns tillgängliga och erbjuds av offentliga respektive privata aktörer samt vad kostnaden per behandling är.

Beroende på hur dessa faktorer ser ut i framtiden påverkas sannolikheten för att individer med privata medel eller privata försäkringar köper behandlingar som inte erbjuds inom den offentligt finansierade hälso- och sjukvården.

### RCC anser att

- Betalningsmodeller inom precisionsmedicin behöver utredas och utvecklas.

## 7.Strategisk samverkan

RCC och GMS är båda centrala för att förverkliga en jämlik tillgång och implementering av precisionsmedicin. Forskningspropositionen lyfter att GMS har ”en bärande funktion för att förverkliga det mål som sätts upp i den nationella life science-strategin om att Sverige ska vara ett föregångsland när det gäller att införa individanpassad diagnostik och behandling i hälso-och sjukvården”.

GMS har etablerat regionala Genomic Medicine Centers (GMC) för genomisk medicin vid universitetssjukhusen. Vid dessa centra ska forskning, innovation och utveckling bedrivas parallellt med att individanpassad diagnostik och terapi utvärderas och implementeras i vården och medicinska fakulteter som finansieras av Vinnova tillsammans med parterna. GMS har utvecklat precisionsdiagnostik för cancer i form av breda genpaneler som är under nationell implementering. Det pågår även pilotprojekt kring implementering av helgenomsekvensering, det vill säga analys av hela arvsmassan, för utvalda cancerformer.

På uppdrag av Socialdepartementet, via Socialstyrelsen, genomför GMS sedan 2021 piloter inom precisionsmedicin för nationell implementering av i huvudsak helgenomsekvensering vid barncancer samt uppskalning av molekylär diagnostik för gynekologisk cancer och bröstcancer. Arbete pågår även inom GMS med att utveckla andra canceranalyser samt analys av flytande biopsier.

För att nå framgång inom precisionsmedicin krävs initiala investeringar i infrastruktur och lösningar som möjliggör implementering på bred front. Politiskt mandat, praktiska och legala möjligheter behöver ges för att möjliggöra en ökad användning av hälsodata. Även betydande forskningssatsningar och kompetenshöjande insatser inom området behöver tillkomma.

För att Sverige ska ligga i framkant vad gäller precisionsmedicin är det viktigt att vi fortsätter att genomföra och delta i nationella och internationella studier. Sverige har idag ett väletablerat samarbete med flera länder, däribland Storbritannien, Frankrike, Tyskland, Norge och Danmark, och har även tillsammans med 20 andra länder i Europa åtagit sig att fram till 2022 ha genomfört minst en miljon genomsekvenseringar. I flera avseenden är internationell samverkan inom precisionsmedicin dessutom en nödvändighet eftersom patientgrupper många gånger är för små i Sverige.<sup>13</sup>

---

<sup>12</sup> Regeringens samverkansgrupp för hälsa och life-science, Arbetsgruppen för precisionsmedicin och ATMP, Initiativ inom precisionsmedicin och ATMP i Sverige – en orientering, 2021-04-20

Även om utvecklingen av precisionsmedicin har tagit stora steg framåt återstår det fortfarande mycket att göra. När olika intressen, beslutsfattandeprocesser, lagar, förordningar, rutiner, förlopp, regler, hänsyn och insatser ska mötas upplevs ofta komplexitet. Situationer där många olika personer, sektorer och organisationer behöver arbeta tillsammans, utan att någon kan bestämma över de andra.

### **Färdplan för precisionsmedicin i Sverige**

Samverkansgruppen för Hälsa & Life Science, som utgör regeringens rådgivande gruppering inom life science-området, inrättade i juni 2020 en särskild arbetsgrupp för precisionsmedicin och avancerade terapier under ledning av Ole Petter Ottersen, KI och Anders Blanck, Lif.

Samverkansgruppens mandat sträcker sig till och med valet 2022 och därmed också arbetsgruppens uppdrag. För att konkret bidra till att accelerera implementeringstakten av precisionsmedicin fokuserar Samverkansgruppen på att ta fram en ”Färdplan för precisionsmedicin i Sverige”. Syftet är att ta fram en konkret plan som kan fungera som ett faktiskt verktyg för att underlätta prioriteringar av insatser och initiativ.

Färdplanen fokuserar på tre huvudområden:

- Strategiska partnerskap
- Infrastruktur för precisionsmedicin
- Evidensperspektivet

Till dessa tre huvudområden har också följande tre horisontella teman identifierats som ska genomsyra samtliga huvudområden och de kommande förslagen:

- Patientperspektivet
- Kompetensförsörjning
- Internationalisering

Såväl huvudområden som horisontella teman har identifierats genom att utgå från utmaningar och utestående frågor som identifierats i tillgängliga rapporter och underlag från regeringsuppdrag och utredningar, vilka även ligger till grund för delar av denna rapport.

### **RCC anser att**

- Bred samverkan med GMS bör fortsätta, utbildning och utveckling behöver ske gemensamt med övriga intressenter.
- I flera avseenden är internationell samverkan inom precisionsmedicin nödvändig eftersom patientgrupper många gånger är för små i Sverige.



# Termer och begrepp

*DNA* - DNA-protein är människans genetiska material, och består av baserna adenin (A), cytosin (C), tymin (T) och guanin (G). DNA är organiserat i olika formationer, gener, översatt till protein i cellerna. DNA-molekylen återfinns i identiska kopior i varje enskild cell. Ändringar av sekvensen eller ordningen för baserna i en gen skulle kunna orsaka fel i proteinerna vilket kan resultera i sjukdom.

*Farmakogenetik* - Inom farmakogenetik studeras sambandet mellan genetik och läkemedelsbehandlingar. Med ökad kunskap kan läkemedel och dosering anpassas efter patientens genetiska uppsättning i syfte att minska feldosering.

*Gen* - En del av det genetiska materialet (DNA), som innehåller information om hur ett specifikt protein (eller en RNA-molekyl) ska byggas eller uttryckas (se DNA). Människor har cirka 25 000 gener.

*Genkartläggning* - Undersökning av en persons DNA för att identifiera en variation i en gen eller en gensekvens. Används till största del för att diagnostisera sjukdomar eller uppskatta risken för framtida genetiska sjukdomar, det kan också ge information om andra genetiska egenskaper.

*Genom* - Genom, arvs massa, är beteckningen på en organisms samtliga gener. Hos människan motsvarar genomet det genetiska material som finns i alla celler utom könscellerna. Det mänskliga genomet är uppbyggt av cirka 25 000 gener och tre miljarder baspar.

*Genomic Medicine Sweden (GMS)* - GMS är en samverkansorganisation vars syfte är att främja utvecklingen inom precisionsmedicin samt samordna införandet av precisionsmedicin i hela Sverige.

*Genpanel* - En genpanel är ett fördefinierat urval av gener som kan analyseras i ett diagnostiskt test.

*Gensekvensering* - Metod för att bestämma ordningen av de olika baserna adenin, cytosin, tymin och guanin, i DNA-molekylen.

*Genuppsättning* - Den mänskliga genuppsättningen lagras i DNA och är fördelad på 46 kromosomer (23 par, med en uppsättning från respektive förälder), beläget i cellens kärna. Alla celler i

hela organismen (med undantag för könsceller och röda blodkroppar) innehåller samma genuppsättning, dock varierar det vilka delar av uppsättningen och vilka gener som är aktiva mellan olika typer av celler.

*Helgenomsekvensering* - En fullständig analys (sekvensering) av kroppens samtliga gener.

*Indikation* - Det symptom eller sjukdomstillstånd som en specifik behandling kan användas mot. Ett läkemedel kan vara godkänt för flera indikationer och kan därmed användas på flera olika symptom och sjukdomstillstånd.

*Mutation* - När celler delar sig uppstår ibland slumpmässiga fel i kopieringen av DNA. Det leder till förändringar i cellernas genuppsättning och kan i vissa fall leda till att cancerceller utvecklas.

*Next Generation Sequencing (NGS)* - NGS är ett samlingsnamn som inkluderar flera olika, nya tekniker för gensekvensering som möjliggör att man kan sekvensera hela arvsmassan eller välja ut de gener som är särskilt intressanta. Den nya tekniken möjliggör en mycket snabbare och effektivare sekvensering än vad som tidigare var möjligt.

*Patientdata* - En samling av information, eller data, från patienten och kan exempelvis bestå av blodprov, genetiska tester, röntgen samt mätning av livsstilsfaktorer som fysisk aktivitet.

*Proteomik* är en gren av biologin som undersöker stora mängder data om proteiner i olika sammanhang, framförallt deras struktur och funktion. Proteomiken tillhör familjen ”omik”, ett samlingsnamn på ett flertal nya teknikinriktningar för att studera biologiska förlopp holistiskt eller multivariat.

*Tumöragnostisk eller histologiskt oberoende behandling* är behandling av en tumör som har en viss genavvikelse men inte är kopplad till ett visst organ

## **Olika typer av ATMP**

### *Läkemedel för somatisk cellterapi*

Läkemedel för somatisk cellterapi innehåller celler som ”bearbetats väsentligt” så att deras biologiska egenskaper, fysiologiska funktioner eller strukturegenskaper har ändrats och ges till patienter för att behandla, förebygga eller diagnosticera en sjukdom.

Celler och vävnader som inte klassificeras som läkemedel regleras av Socialstyrelsens författningar.

*Läkemedel för genterapi*

Läkemedel för genterapi baseras på gener (DNA, RNA eller annan nukleinsyrasekvens) och ges till patienter i syfte att reglera, återställa, ersätta, lägga till eller avlägsna en gensekvens för att behandla, förebygga eller diagnosticera en sjukdom. Läkemedel för genterapi kan också utgöras av genetiskt förändrade celler, mikroorganismer eller virus.

Biologiska läkemedel som tillverkas med samma eller liknande genteknologiska metoder men som används som profylax mot infektionssjukdomar, utgör inte läkemedel för genterapi utan klassificeras som vacciner.

*Vävnadsteknisk produkt*

Vävnadstekniska produkter innehåller bearbetade celler eller vävnader och ges i syfte att nybilda, reparera eller ersätta human vävnad.

*Kombinationsläkemedel för avancerad terapi*

Kombinationsläkemedel för avancerad terapi innebär att läkemedlet består dels av en cell- eller vävnadsdel samt en eller flera medicintekniska produkter, till exempel matris eller stödkonstruktioner, som en integrerad del av läkemedlet.

# Referenser

Aapro M, Lievens Y, Baird A M, et al (2020). *Leave No One Behind – Delivering Innovation in Lung Cancer Care*. Action Report. European Cancer Organisation; Brussels

Albrecht Stenzinger a,n, \*,1 , Anders Edsjo b,o, \*\*,1 , Carolin Ploeger a,n , Mikaela Friedman c,o , Stefan Frohling d,n , Valtteri Wirta e,o , Thomas Seufferlein f,n , Johan Botling g,o , Justus Duyster h,n , Michael Akhras e,o , Robert Thimme i,n , Thoas Fioretos j,o , Michael Bitzer k,n , Lucia Cavalier l,o , Peter Schirmacher a,n,1 , Nisar Malek k,n,1 , Richard Rosenquist c,m,o,1 , on behalf of GMS working group and ZPM working group2:  
*Trailblazing precision medicine in Europe: A joint view by Genomic Medicine Sweden and the Centers for Personalized Medicine, ZPM, in Germany*, Seminars in Cancer Biology,  
<https://doi.org/10.1016/j.semcancer.2021.05.026>

Arthur D. Little AB, Roche AB, *Prerequisites for Precision Medicine in Sweden*, Luxembourg, S.A 2020, 2020-08-21

De forskande läkemedelsföretagen (Lif), *Förutsättningar för precisionsmedicin i Sverige*, rapport ursprungligen framtagen av Arthur D Little på uppdrag av Roche, översatt till svenska av Lif, den svenska branschföreningen för forskande läkemedelsföretag, Stockholm, februari 2021

European Commission, Communication from the commission to the European Parliament and the Council, *Europe's Beating Cancer Plan*, Brussels, 3.2.2021 COM (2021) 44 final, 2021

European Commission, Directorate-General for Research and Innovation, *Conquering cancer: mission possible*, Luxembourg, Publications Office of the European Union, 2020, doi:10.2777/045403

Institutet för Hälso- och sjukvårdsekonomi, IHE, *Lungcancer i Sverige – en analys av sjukdomsbörda och värdet av tidigare detektion*, IHE rapport 2021:10, IHE: Lund

Karolinska Comprehensive Cancer Center, *Årsrapport 2020*, K 2021–2519

Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, *Genvägen till ökad precision, En framåtblickande analys av precisionsmedicin i hälso- och sjukvården*, Stockholm, Åtta 45 Tryckeri, ISBN 978-91-88935-32-8

Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, *Ökad precision i Europa, sju europeiska länders satsningar på precisionsmedicin och hälsodata*, PM 2021:3 ISBN:978-91-88935-39-7

Näringsdepartementet, *En nationell strategi för life science*, Regeringskansliet art nr: N2019:06, Stockholm: Elanders, år 2019

Regionala Cancercentrum i samverkan, *Vägen framåt: RCC:s gemensamma inriktning för svensk cancervård år 2020–2022*, Stockholm: version 1.0, 2020-01-20

RCC i samverkan, Lungcancer, Nationellt vårdprogram 2021-08-25 Version: 5.0

RCC i samverkan, Lungcancer Nationell kvalitetsrapport för 2020, Lungcancerregistret, September 2021

Regeringens samverkansgrupp för hälsa och life-science, Arbetsgruppen för precisionsmedicin och ATMP, *Initiativ inom precisionsmedicin och ATMP i Sverige – en orientering*, 2021-04-20

Roche AB, *"Hopp, överlevnad och bättre livskvalitet – om precisionsmedicin och vägen till patientnytta"*, (Opublicerat manuskript), 2021

Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, *Hur ska vi utvärdera och hur ska vi betala? Hälsoekonomiska bedömningar och betalningsmodeller för precisionsmedicin och ATMP*, Stockholm, Diarienummer: 01761/2020, april 2021

Socialdepartementet, *Långsiktig inriktning för det nationella arbetet med cancervården*, Regeringskansliet: S2018/03084FS, Stockholm, 2018-05-17

Socialdepartementet, *Överenskommelse mellan staten och Sveriges Kommuner och Regioner, Jämlik och effektiv cancervård med kortare väntetider 2021*, Regeringskansliet: S2020/09782

SOU 2021:71, *Riksintressen i hälso- och sjukvården – stärkt statlig styrning för hållbar vårdinfrastruktur*, Betänkande av Utredningen om ökade förutsättningar för hållbara investeringsprojekt i framtidens hälso- och sjukvård

SOU 2021:65, *Stärkt fokus på framtidens forskningsinfrastruktur*, Slutbetänkande av Utredningen om organisation, styrning och finansiering av forskningsinfrastruktur

Sveriges Kommuner och Regioner, *Sambället, patienterna och hälso- och sjukvården behöver klinisk forskning*, Positionspapper om klinisk forskning för bästa möjliga vård – inte bara idag utan även imorgon (2020)

*Nollvision cancer och RCC i samverkan vill rikta ett särskilt tack till Anders Edsjö, Bettina Ryll, Björn Arvidsson, Eleonore Lundkvist, Frida Lundmark, Richard Rosenquist Brandell och Simon Ekman som bidragit med underlag, värdefulla insikter och faktagranskning.*