

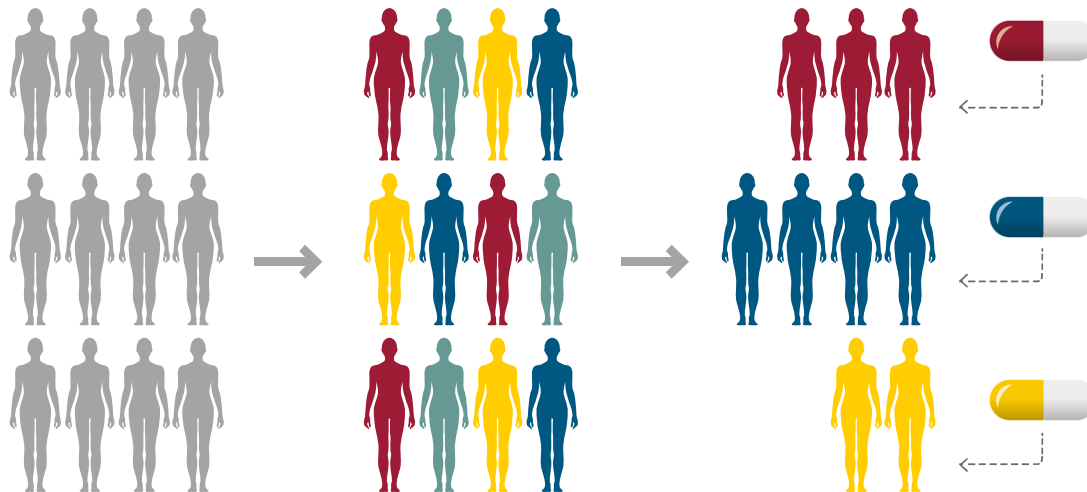


Hälsodata – hantering, regelverk, etik och infrastruktur

Richard Rosenquist Brandell

Karolinska Institutet & Karolinska universitetssjukhuset

Precisionsmedicin – potential för stor patientnytta



GMS vision är att accelerera införandet av precisionsmedicin i Sverige för att kunna erbjuda svenska patienter individanpassad vård och samtidigt bygga en nationell resurs för forskning och innovation

Nya tekniker möjliggör precisionsmedicin

Hela genomet



3 000 000 000 bp

Alla gener (exomet)



21 000 gener

Genpaneler



500 gener

Men genererar stora mängder data....

Vi har varit tidigt ute i Sverige...

SciLifeLab

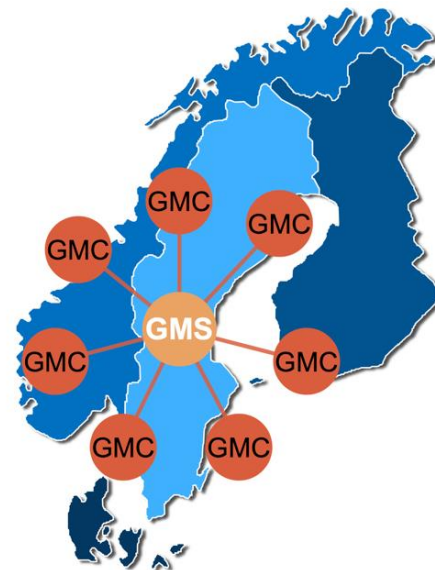


Sjukvården



+

Clinical Genomics



Genomic Medicine
Sweden

GMS banar väg för bättre diagnostik och vård

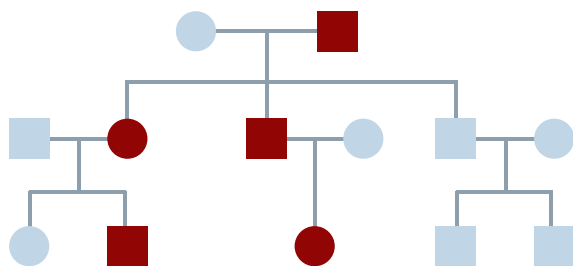
Genom en nationell kraftsamling kunna erbjuda alla patienter oavsett sjukvårdsregion:

- Den bästa diagnostiken – bl.a. med hjälp av de nya sekvenseringsteknologierna
- Precisionsmedicin – ge rätt behandling till rätt patient
- Unik nationell forskningsdatabas
- Innovation och företagssamverkan



Nationellt samarbete mellan samtliga sju regioner med universitetssjukvård, de 14 övriga regionerna, landets sju universitet med medicinsk fakultet, näringslivet samt patientorganisationer

GMS – bygger vidare på vår expertis

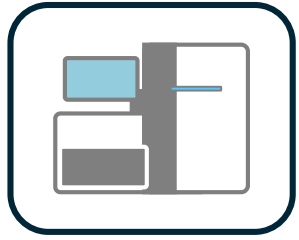


Sällsynta diagnoser

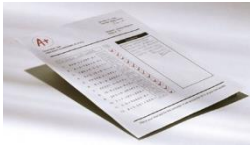
- Helgenomsekvensering
- Antal prov i rutindiagnostik:
 - Idag: < 2 000 prover/år
 - Om 5 år: 10 000 prover/år

Cancer

- Solida tumörer och leukemier:
 - Genpaneler
 - RNA-sekvensering/helgenomsekvensering
- Antal prov i rutindiagnostik:
 - Idag: 10 000 prover/år
 - Om 5 år: 50 000 prover/år



Genomisk analys



Lista över varianter

Filter



Kända sjukdomsgener



Multidisciplinära terapikonferenser

Filter



Nya biomarkörer



Fokusområden:

Sällsynta diagnoser:

- Helgenom

Leukemier:

- Genpaneler
- Helgenom

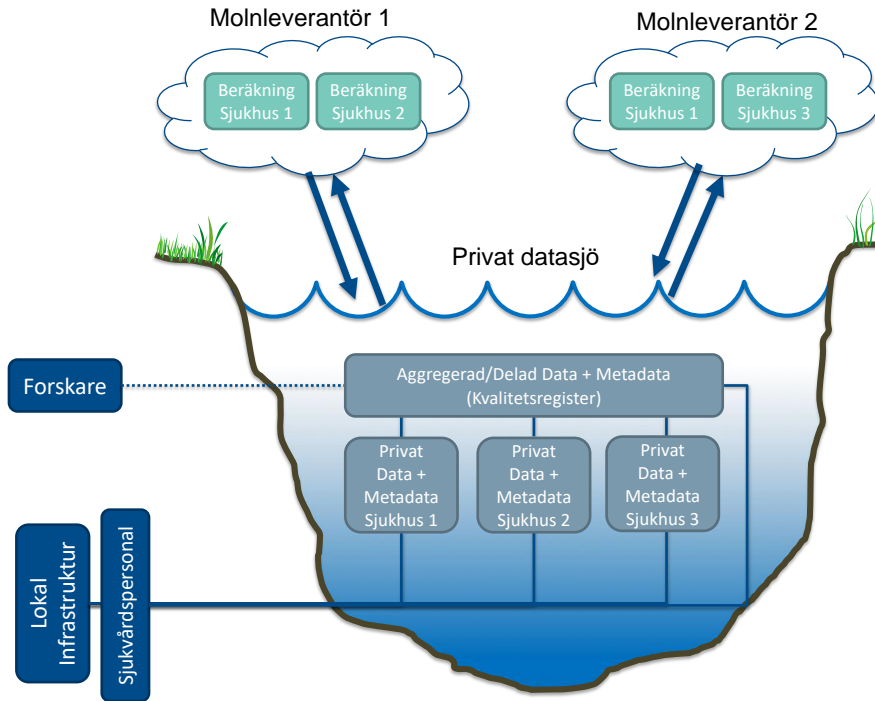
Solida tumörer:

- Genpaneler

Barncancer:

- Helgenom

Nationell Genomik Plattform (datasjö)



Viktiga mål att uppnå:

- Nationell standarder
- Länkning till biobanker
- Länkning till hälsodata och register
- Realtidsanalys och visualisering

Nyckelutmaning – hur och med vem får vi dela data?



Inom
sjukvården?



Med
forskare?



Med
industrin?

Centralt att vi får till en översyn av rådande lagrum

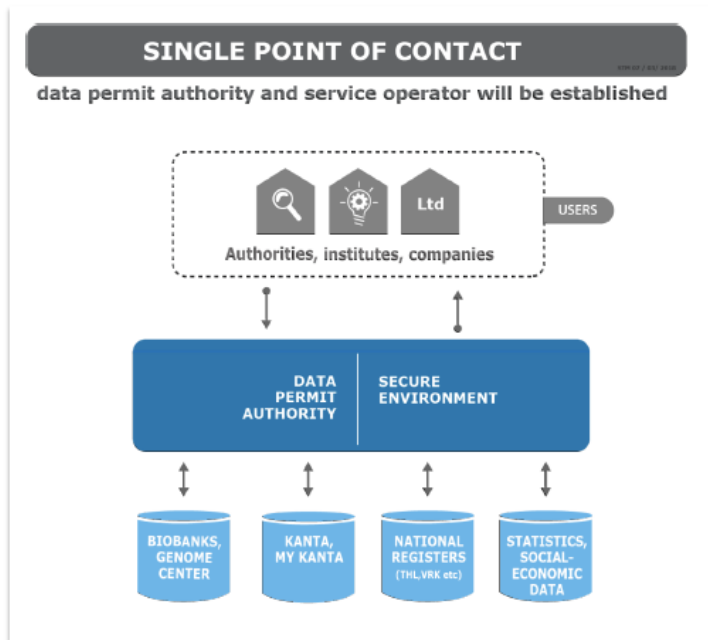
Finland har ändrat lagstiftningen



LEGISLATION AND SECONDARY USE OF DATA

Government proposal for an Act on Secondary Use of Health and Social Data

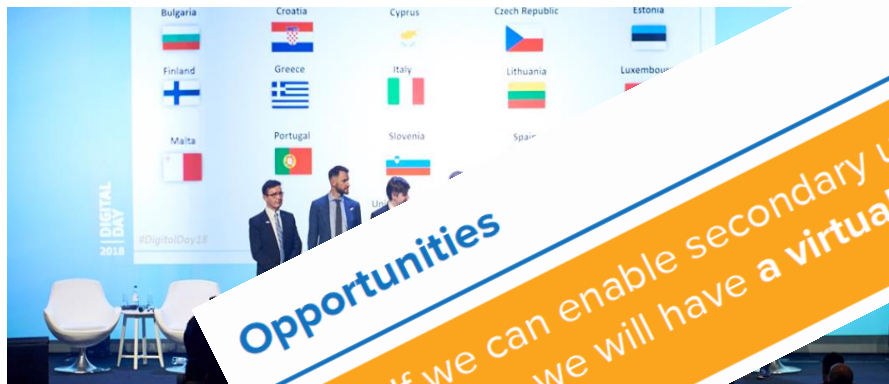
- To ensure authorities, institutes and companies access to the health and social data in Finland.
- To provide efficient and secure procedures to utilize the data in research, development and innovation activities, education and knowledge management duties.



Road map 1+ Million Genome Initiative

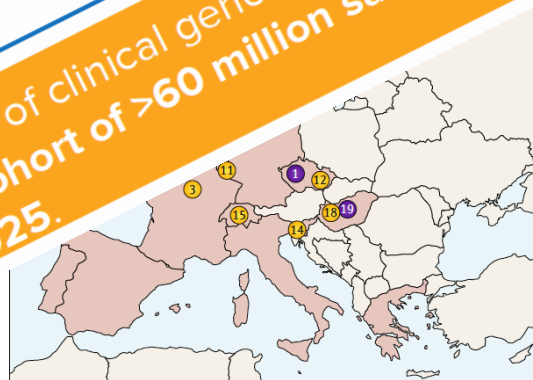
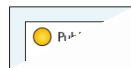


Declaration on linking genomic databases across borders: "Towards access to 1 million Genomes in the EU by 2022"



- Signed on 10 April 2018
- Member States drive

by the European Commission



1	NCER-PD, Luxembourg (2015)
2	Genomics England (2013)
3	UK Biobank (2006)
4	Swiss Personalised Health Network (2017)
5	GoNL, BBMRI-NL BIOS (2010)
6	Genomics England (2013)
7	FinnGen (2017) and SISu (2015)
8	Estonian Biobank (2000)
9	Scottish Genomes Partnership (2015)
10	UK Biobank (2006)
11	NCER-PD, Luxembourg (2015)
12	NCMG, Czechia (2015)
13	Genomic Medicine Sweden (2018)
14	Slovenian National contact point for rare diseases (2016)
15	Swiss Personalised Health Network (2017)
16	Welsh Genomics for Precision Medicine Strategy (2016)
17	Northern Ireland Genomic Medicine Centre (2017)
18	National Bionics programme, Hungary (2018)
19	National Oncology programme, Hungary (2015)

Saunders et al, Nature Review Genetics 2019

Information och utbildning

- Vi måste informera allmänheten och ta reda deras syn på datadelning
- Vi måste vidareutbilda sjukvården och dess personal
- Vi måste förändra/skapa nya utbildningar/program för att möta framtidens behov



Ditt DNA, Ditt Val

Your DNA, Your Say - 0 - Welcome (Swedish)

Titta senare Dela

Watch the films

Titta på filmerna

0:00 / 0:34

du kan hoppa över, pausa eller se om filmerna

Välkommen

Det här är en enkät om dina hälsodata på nätet och hur de skulle kunna användas av andra.

Det är väldigt enkelt – titta på filmerna och svara på några frågor. Filmerna ger dig all information du behöver. Om du för muspekaren över understruken ord så ser du en ordlista.

Enkäten kan fyllas i av alla, så skicka den gärna vidare. Ditt deltagande är helt anonymt. Vi lagrar alla svar säkert hos Wellcome Genome Campus i Cambridge, Storbritannien.

Genom att börja svara på frågorna ger du också ditt samtycke till ditt deltagande: anonyma data från studien kan komma att delas med andra samhällsvetenskapliga forskare för framtida studier.

Vi har påbörjat en omfattande transformation av sjukvården men även forskning och innovation



Utmaningar för GMS:

- Styrningsmodell
- Långsiktig finansiering
- Etiska/legala aspekter
- Kompetensförsörjning
- Tillgång kliniska studier

Kräver en långsiktig nationell satsning för att säkra jämlik tillgång till precisionsmedicin.

Håll kontakten



@genomicmedswe



Följ 'Genomic Medicine Sweden'



Prenumerera på vårt nyhetsbrev:
<http://eepurl.com/gBPRJH>



www.genomicmedicine.se