



SUNDHEDSMINISTERIET



DANSKE  
REGIONER

# PERSONLIG MEDICIN TIL GAVN FOR PATIENTERNE

KLAR DIAGNOSE  
MÅLRETTET BEHANDLING  
STYRKET FORSKNING

NATIONAL STRATEGI FOR  
PERSONLIG MEDICIN 2021-2022



## INDHOLD

Forord	3
<b>1</b> Fælles indsats	5
<b>2</b> Principper og indsatsområder for personlig medicin i Danmark	12
<b>3</b> Strategiens fokus – og vejen frem	17
<b>4</b> Implementering af strategien – gennemsigtig governance	21
<b>5</b> Nationalt Genom Center	24
<b>6</b> Økonomi	28
Hvis du vil vide mere?	30

# Personlig medicin til gavn for patienterne

## Det danske sundhedsvæsen har unikke muligheder for at udfolde potentialet ved personlig medicin.

I Danmark har vi i mange år arbejdet systematisk i sundhedsvæsenet med at opsamle data og viden om danskernes sygdomme og behandling. Det har gjort os klogere på hvilke behandlinger, der virker – og hvilke, der ikke virker.

Med den viden de danske sundhedsdata rummer, har vi en unik mulighed for at styrke forskningen i og udviklingen af personlig medicin. For det er gennem forskning i de mange mennesker, at vi kan gøre en forskel for det enkelte menneske.

### **Den styrkeposition skylder vi patienterne at udnytte**

For danskerne forventer et sundhedsvæsen, hvor de får den bedst mulige behandling.

Og selvom vi er kommet langt, er der stadig mange sygdomme, vi ikke forstår godt nok. Det er en udfordring i forhold til at diagnosticere og behandle patienterne rigtigt og hurtigt.

Samtidig må vi erkende, at det ikke er al medicin, der virker på den enkelte patient. Mennesker med eksempelvis gigt eller kræft kan opleve, at de må prøve sig frem gennem mange forskellige behandlinger eller får mange bivirkninger. Der er også sygdomme, som vi ikke kender årsagen til, og som derfor er svære at finde en behandling for.

Sådan behøver det ikke være i fremtiden.

Med personlig medicin kan vi gennem brug af viden og nye teknologier udvikle nye behandlinger. Ved hjælp af genetisk viden om sygdommens og den enkelte patients karakteristika kan vi diagnosticere sygdomme bedre og i højere grad målrette behandlingen.

Udviklingen er allerede i fuld gang. Der sker meget i udlandet. I Danmark arbejder både sundhedsvæsenet og forskerne på at skabe ny viden og bedre resultater for patienterne. Der er behov for et stærkt samarbejde, både nationalt og internationalt.

Hvis danskerne skal have fuld gavn af fx nye genteknologier, kræver det, at vi løfter sammen på tværs af landet – både i sundhedsvæsenet og i forskningsverdenen. Diagnostik, behandling, forskning, infrastruktur, etik og sikkerhed skal udvikle sig hånd i hånd.



Det er et langt sejt træk. Men det er et vigtigt træk for de danske patienter.

Der er endnu meget, vi ikke ved om generne. De nye muligheder rejser nye kliniske, juridiske og etiske spørgsmål. Dem skal vi håndtere. Vi skal være grundige og tænke os om.

Derfor tegner regeringen og Danske Regioner den fælles vej frem med denne opdaterede og anden version af den nationale strategi for personlig medicin. For regeringen og Danske Regioner er enige om, at de nye muligheder skal komme danskerne til gavn.

Det ønske deler vi med patientforeninger, universiteter, organisationer, det forskende Danmark og de mange fagfolk, der har bidraget til arbejdet med at få den første version af strategien ud at leve blandt patienterne. Der skal lyde en stor tak til dem. Sammen bygger vi nu oven på det stærke nationale fundament, vi har fået med udmøntningen af den første strategi. Nu gælder det om, at vi i Danmark sammen finder nye veje for den kloge og sikre brug af data og i fællesskab får sat data i spil, så det kommer patienterne til gavn.

Magnus Heunicke  
Sundhedsminister

Stephanie Lose  
Formand, Danske Regioner

# 1

## Fælles indsats



Viden, teknologi, samarbejde og etik skal spille sammen på en ny og bedre måde. Vi forlænger den fælles strategi.

Sundhedsvæsenets fagfolk har altid stræbt efter at give patienterne den mest effektive diagnostik og behandling, som er målrettet patienten og baseret på den viden, man har til rådighed. Det er ikke nyt.

Det nye er, at fire grundlæggende elementer i sundhedsvæsenet spiller sammen på en ny måde i personlig medicin. De fire elementer er viden, teknologi, samarbejde og etik jf. nedenstående figur 1.

Vores viden om fx genetikkens betydning udvikler sig hurtigt – vi bliver klogere på patienternes og sygdommenes karakteristika. For eksempel, at forskellige genvarianter kan føre til brystkræft for nogle. Men også at de samme genvarianter ikke nødvendigvis udvikler sig til brystkræft hos andre.

Over de seneste år er prisen på teknologi og infrastruktur faldet. Det er muligt for sundhedsvæsenet at tilbyde de relevante patienter en genetisk undersøgelse. Nogle mennesker vælger også selv at få lavet en genetisk undersøgelse. Eller selv at indsamle data for at kunne følge med i eget helbred.

Dygtige fagfolk er nøglen til at anvende genetisk information og sundhedsdata på nye måder, der er fordelagtige for patienterne. Megen information om genetik og andre typer data er svær at omsætte til konkret viden om fx sygdom. Og hvad kan man gøre med den viden, man opnår?

FIGUR 1

Personlig medicin – hvad vil vi opnå?



Etiske spørgsmål opstår. I forbindelse med brug af genetisk information kan man fx stå i den situation, at man skal tage stilling til, om den viden, man har fået om fx en arvelig sygdom, kan have betydning for ens familiemedlemmer. Eller lægen bliver opmærksom på, at patienten er i meget høj risiko for senere i livet at udvikle en alvorlig sygdom. Disse dilemmaer skal vi kunne håndtere.

Samspelet mellem klinik, forskning, teknologi og etik ændrer sig. Det giver tilsammen nye muligheder for at skabe et bedre sundhedsvæsen til gavn for patienterne. Vi er nået langt de seneste fire år, og vi skal forsat arbejde sammen om det fælles mål: bedre diagnostik og behandling af patienterne.

Derfor forsætter vi udviklingen af personlig medicin i Danmark med en opdateret fælles strategi.



### Hvad er personlig medicin?

Diagnostik, forebyggelse og behandling, der i højere grad kan tilpasses den enkelte patient, omtales på forskellige måder. Det kaldes bl.a. "personlig medicin", "præcisionsmedicin", "skræddersyet medicin" og "målrettet behandling". I den nationale strategi bruges betegnelsen personlig medicin.

Personlig medicin dækker over en udvikling i sundhedsvæsenet, hvor diagnostik, forebyggelse og behandling i højere grad tilpasses den enkelte patients individuelle biologi og fysiologi samt personlige præferencer. Det kan være, at en analyse af generne kan hjælpe til at forstå, hvorfor patienten er blevet syg og dermed, hvordan patienten bedst kan behandles.

Det overordnede formål er at kunne diagnosticere og klassificere sygdomme bedre, så behandlingen kan tilpasses den enkelte patient. Det kan hjælpe til at øge effektiviteten af behandlingen og mindske bivirkninger eller at forebygge sygdom.

I denne strategi er der fokus på personlig medicin gennem anvendelsen af især genetisk information for at få indsigt i sundhed og sygdom. Det kan bruges til forebyggelse, diagnostik og behandling af sygdom, der tager højde for patientens eller sygdommens særlige biologiske forhold.

Omfattende genetisk analyse, herunder bl.a. helgenomsekventering, samkøring af data og anvendelse af materiale fra biobanker er en del af realiseringen af strategien. Anden molekylærbiologisk viden og kortlægning, som fx analysen af vores proteiner, og andre nye teknologier er dog også hastigt på vej frem og skal inddrages i strategien på sigt. Det er fx inden for billeddiagnostik, borgerskabte data og patient rapporterede oplysninger.

### Det danske udgangspunkt

Udviklingen er allerede i gang i Danmark – både inden for forskningsverdenen og i sundhedsvæsenet.

Vi har længe anvendt genetisk information i rådgivningen om arvelige sygdomme. Men teknikkerne bag anvendes nu i stigende grad til også at understøtte mere virksom behandling af fx kræftpatienter.

Mange sygehusafdelinger anvender eller efterspørger gensekventerings teknologier. Et flertal af de lægelige fagområder (specialer) regner med at bruge gensekventering inden for den nærmeste fremtid.

Det er ambitionen, at alle relevante patienter skal kunne tilbydes en genetisk analyse af samme høje kvalitet, uanset hvor i landet de bor. Det er således væsentligt for det videre arbejde med personlig medicin i Danmark, at relevante kliniske aktiviteter og understøttende infrastruktur konsolideres og strømlines.

Mange universiteter og sygehuse forsker på området, og der udføres forskning i hele værdikæden. Fra grundforskning i genomet og til klinisk patientnær forskning. Der forskes også i de etiske og samfundsmæssige aspekter.

Der sker en hastig udvikling inden for personlig medicin generelt. Hvis Danmark skal være med til at fremme udviklingen, og danskerne skal have gavn af ny teknologi, er der behov for samarbejde og koordinering af den stigende aktivitet.

For at følge med i den hastige udvikling vil brugen af data øges. Det handler om at udfolde potentialet ved, at vi kan koble, hvad vi allerede ved om befolkningens sygdomme, med viden om genetik.

Forskere skal på sikker vis have hurtig og smidig mulighed for at anvende pseudonymiserede data, så ny viden og nye behandlingsformer kan udvikles til gavn for patienterne. Data og viden skal deles på en sikker og betryggende måde, så lægerne hurtigere end i dag kan stille en præcis diagnose og målrette behandlingen.

## **Udviklingen 2017-2020**

Den første nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 blev lanceret på baggrund af et omfattende forarbejde med inddragelse af en lang række eksperter og interessenter.

Mange af de centrale mål, strategien rummede, er blevet nået, herunder etableringen af et Nationalt Genom Center under Sundhedsministeriet med ansvar for at understøtte udviklingen af personlig medicin i Danmark. Og udviklingen af en national infrastruktur for personlig medicin, der skal sikre relevante patienter lige adgang til genomsekventering. Denne udvikling er sket i regi af Nationalt Genom Center, i et tæt samarbejde med relevante aktører i sundhedsvæsenet, forskningsverdenen mv. Et nationalt samarbejde om at sikre patienter direkte gavn af genetiske analyser er nyt på både nationalt og internationalt plan.

I tæt relation til den første strategiperiode for personlig medicin har Sundhedsministeriet og Danske Regioner igangsat en analyse af biobankområdet i Danmark. Analysen skal opstille scenarier for et nationalt strategisk initiativ for at styrke og konsolidere biobankinfrastrukturen i Danmark, så biobankerne kan understøtte udviklingen af personlig medicin. Analysen er færdig i løbet af 2021.

Som et led i at understøtte infrastrukturen for personlig medicin er regionerne og universiteterne gået sammen om at etablere regionale datastøttecentre. De regionale datastøttecentre vil være certificerede miljøer for brug af data til forskning og i klinik med stort fokus på datasikkerhed. De regionale datastøttecentre er en del af et økosystem bestående af praksislæger, sygehuse, kommuner, stat og fælles regionale initiativer samt universiteter.

For at understøtte de regionale datastøttecentre og resten af infrastrukturen samarbejder Danske Regioner og Sundhedsministeriet om projektet. "Én fælles indgang til sundhedsdata". Visionen er, at man som forsker kan tilgå et samlet sted, hvor man let kan danne sig overblik over sundhedsdata, få information og vejledning om rammer og krav samt ansøge digitalt om forskningsbrug af sundhedsdata hos relevante myndigheder.





## Personlig medicin til flere

Danmark og de andre nordiske lande er langt fremme inden for udviklingen af personlig medicin.

Patienter med genetisk betinget sygdom vil opleve et løft i deres behandling i takt med, at genetisk diagnostik bliver bredt ud som et rutineredskab. På længere sigt skal andre patienter også have gavn af mere præcis diagnostik, forebyggelse og behandling. Det kunne være patienter med kroniske folkesygdomme som diabetes eller KOL. Genetiske analyser kan for mange patienter ikke stå alene i udvikling af personlig medicin. Kobling til andre data er afgørende. Det er en omfattende opgave, der vil kræve teknologisk udvikling og nytænkning. I Danmark er vi verdensførende inden for forskning og infrastruktur, der kan understøtte udviklingen af personlig medicin, så sundhedsforskning i dag kan blive til morgendagens behandlingsfremskridt.

## Erfaringerne fra udlandet

Danmark er nået langt, og er en af de førende lande i verden inden for personlig medicin. Men der sker meget i landene omkring os, som vi kan lade os inspirere af. Der er forskellige tilgange til området, og de enkelte lande lægger vægt på forskellige elementer i deres strategier.

Danmark kan bygge videre på de erfaringer, de andre lande har gjort sig:

- At dialog med patienter og befolkningen om bl.a. de etiske og juridiske aspekter er afgørende
- At det er vigtigt at have en fælles strategi og governance
- At der skal samarbejdes om teknologisk infrastruktur
- At samarbejdsmodeller og tilstedeværelsen af de nødvendige kompetencer har en væsentlig betydning for succes
- At internationalt og nationalt samarbejde om at sikre forskere adgang til relevante dataressourcer er en betingelse for, at kommende patienter opnår tilfredsstillende gavn af udviklingen

Men vejen for Danmark er vores egen. Vi har vores egne styrkepositioner. Vi bygger videre på et fundament med en stærk tradition for at samle data og viden og bruge det aktivt i den kliniske hverdag og til forskning. Og vi har en stærk organisering, hvor man inden for specialer og områder som fx kræft arbejder sammen i kliniske fællesskaber om at drøfte data og resultater.

Samtidig skal vi tage bestik af, at området for personlig medicin er i konstant udvikling. Derfor vil vi i forbindelse med udmøntningen af strategien stadig kigge til landene omkring os. Vi mener, at der er behov for international sparring for at sikre, at den nyeste viden på området inddrages.



## Internationale erfaringer med personlig medicin

### Norge

"Nasjonal strategi for persontilpasset medicin i helsetjenesten (2017-2021)" fokuserer bl.a. på nationalt samarbejde, opbygning af kompetencer og en fælles teknologisk infrastruktur. Et fagråd for personlig medicin følger op på den nationale strategi, og der er i 2020 gennemført en juridisk afklaring, som baner vejen for oprettelsen af et nationalt genom center.

### Finland

Ifølge strategien "Improving health through the use of genomic data (2015-2020)" danner et nationalt genomcenter, et nationalt cancercenter og en koordineret tilgang til biobanker rammen om det finske arbejde. Genomcenterets etablering afventer per oktober 2020 en række lovgivningsmæssige ændringer.

### Sverige

I Sverige findes der relevante og stærke forskningskonstellationer inden for genomforskning og Personlig medicin på landets universiteter samt i sundhedsvæsenet. Siden 2018 har de været samlet under Genomic Medicine Sweden, hvor målet er at få genomisk innovation ind i den kliniske praksis og få implementeret en vedvarende infrastruktur for personlig medicin i Sverige.

### England

Den engelske regerings strategi "The future of healthcare" (september 2020) har fokus på diagnostik/behandling, forebyggelse og forskning. Den er bl.a. forankret i "The 100,000 Genomes Project 2014-2017", der drives af det statsejede Genomics England, og som nu øges til 500.000 genomer. Hertil kommer flere andre infrastrukturer, fx Biobank UK og Accelerated Disease Detection Challenge.

### EU

I 2018 lancerede EU et europæisk samarbejde om at opbygge en infrastruktur, der skal understøtte skræddersyet diagnostik, forebyggelse, behandling og forskning. Det skal ske ved at sammenkæde nationale genomdatabaser, så der i 2022 er adgang til mindst 1 mio. europæeres genomdata, på en etisk afbalanceret måde, og uden at data kan forlade systemet. Samarbejdet vil desuden understøtte forsknings-samarbejder og afsøge nye sundhedsmæssige og teknologiske udviklinger.

### USA

Et centralt element i det amerikanske "Precision Medicine Initiative" (initieret i 2015) er en ny model for patientdrevet forskning, der har til formål at fremskynde biomedicinske opdagelser og give klinikere nye værktøjer, viden og behandlinger. Der er rekrutteret 350.000 forskningsdeltagere og en forskningsplatform er under afprøvning, herunder med betydeligt fokus på Covid-forskning (juni 2020).

# 2

## Principper og indsatsområder for Personlig Medicin i Danmark

Vi har med den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 lagt sporene for anvendelsen af personlig medicin i Danmark. I denne strategiperiode skal personlig medicin ud at virke i sundhedsvæsenet til gavn for borgere og patienter.

Derfor sætter vi med seks principper en ramme for denne udvikling. For det er vigtigt, at der er åbenhed om de bagvedliggende overvejelser, der er forbundet med en dansk indsats for personlig medicin.

Regeringen og Danske Regioner er enige om de seks principper, som skal være styrende for arbejdet med personlig medicin. Principperne skal sikre, at vi arbejder inden for samme ramme.

Der er fortsat meget, vi ikke ved om sammenhængen mellem genetik og sygdomsudvikling. Genomsekventering af raske mennesker er derfor ikke den primære målgruppe. Det er vigtigt, at realiseringen af strategien ikke medfører unødigt usikkerhed, sygeliggørelse, overdiagnostik og spild af ressourcer.



## Strategiens seks principper

- 1 Den danske indsats inden for personlig medicin skal fokusere på patienterne. Genomsekventering skal ske i behandlingsøjemed og i forskningsprojekter.
- 2 Fortrolighed, individets selvbestemmelse, beskyttelse af oplysninger, og videnskabsetisk godkendelse er afgørende.
- 3 Anvendelsen af personlig medicin som standardtilbud i sundhedsvæsenet skal være evidensbaseret og samfundsøkonomisk bæredygtigt.
- 4 Genomsekventering og behandling af data skal forankres i offentligt regi.
- 5 Den nationale infrastruktur og de vedtagne standarder skal anvendes, og data skal deles sikkert til gavn for fremtidig forskning og behandling.
- 6 Udmøntning af midler til forskning som led i strategien skal ske i konkurrence – og skal som udgangspunkt være landsdækkende.

## National strategi – overblik over indsatsområderne

Udviklingen og implementeringen af personlig medicin i sundhedsvæsenet kræver, at mange ting sættes i gang og udvikler sig samtidigt. Mange områder skal spille sammen. Derfor har regeringen og Danske Regioner fastsat syv strategiske indsatsområder. De skal fortsat guide arbejdet i de kommende år.



### EKSEMPEL

#### Psykiatriske lidelser

Psykiatrien har gennem de sidste tolv år oplevet kvantespring i forståelsen af de arvelige årsager til psykiske lidelser. Helgenomsekventering af det menneskelige genom kan forklare svær psykisk sygdom hos både børn og voksne, også hos dem, der er uden neurologiske eller pædiatriske lidelser.

Psykiatrisk genetik har tillige blotlagt, hvordan alle mennesker i større eller mindre grad er disponeret for psykiske lidelser, og hvordan denne disposition former vores forskelligheder. Det har medvirket til afstigmatisering af psykisk sygdom og givet patienter et nyt udgangspunkt for hurtigere og bedre diagnostik samt mere målrettet behandling.

# Strategiske indsatsområder



## PATIENTER OG BORGERE SKAL INDDRAGES

Udvikling af personlig medicin vil være afhængig af danske patienters og borgeres oplysninger til behandling og forskning. Åbenhed og dialog med befolkningen er derfor afgørende. Patienterne og befolkningen skal inddrages, og oplysning, formidling og inddragelse bliver centrale indsatser.



## EN TEKNOLOGISK INFRASTRUKTUR MED SIKKER, EFFEKTIV OG LIGE ADGANG

Samarbejdet om personlig medicin vil øge behovet for en fælles infrastruktur til opsamling og lagring af biologiske prøver og data, udførelse af genomsekventering samt registrering, bearbejdning og deling af data. Den landsdækkende infrastruktur skal kunne anvendes til både behandling og forskning af væsentlig samfundsmæssig betydning. Den skal også drage nytte af og spille sammen med de allerede eksisterende centrale og lokale infrastrukturer i sundhedsvæsen og forskningsverden.



## REDSKABER OG KOMPETENCER TIL AT ANVENDE PERSONLIG MEDICIN

Det er væsentligt, at fremtidig klinisk praksis baseres på solid evidens, og der skal etableres en vidensbase og et stående fagligt samarbejde om betydningen af genetiske forskelle til brug for den kliniske dagligdag. Relevant sundhedspersonale skal være i stand til at anvende genetisk information og øvrige sundhedsdata til at informere patienter og pårørende om indholdet i og betydningen af patientbehandlingen. Samtidig er det væsentligt for områdets udvikling, at der sikres en tilstrækkelig faglig kapacitet og mobilitet blandt medarbejderne.



## DANMARK SKAL HAVE ET ATTRAKTIVT UDVIKLINGSMILJØ I RELATION TIL PERSONLIG MEDICIN

Danmark skal være med i front. Området for personlig medicin er et vigtigt dansk forskningsområde og potentialet er endnu større. Der er lovende muligheder inden for offentligtprivat samarbejde om nye behandlingsformer – ikke mindst nye lægemidler – til gavn for patienterne.

Governancestrukturen skal sikre klare rammer for samarbejdet mellem offentlige forskere, klinikere, patienter og private aktører. Governancestrukturen er en forudsætning for et stærkt og sikkert samarbejde i hele forskningens værdikæde. Anvendelsen af data kan kun ske til behandling i sundhedsvæsenet eller til statistisk og viden skabeligt arbejde af væsentlig samfundsmæssig betydning.



## FORSKNING I PERSONLIG MEDICIN SKAL VÆRE INTERNATIONALT OG TÆT INTEGRERET I SUNDHEDSVÆSENET

Behandling, forskning og udvikling går hånd i hånd. Det er gennem vores forskning i de mange mennesker, at vi kan gøre en forskel for det enkelte menneske. Der skal være klare og sikre rammer for samarbejdet mellem klinikken og forskningen, herunder for brug af data både nationalt og internationalt. Forskning og udvikling skal tage afsæt i kliniske udfordringer, relevante patient og risikogrupper og sygdomsområder. Økonomien og effekterne i projekter inden for strategien skal følges, så der skabes viden om omkostningseffektivitet.



## KLAR LOVGIVNINGSRAMME, SOM VARETAGER ETISKE PRINCIPPER OG DATASIKKERHED

Det er væsentligt både at sikre en relevant beskyttelse af forsøgspersoners og patienters sikkerhed, helbred, integritet og ret til selvbestemmelse og samtidig sikre varetagelse af hensynet til udviklingen af sundhedsvæsenet til gavn for patienterne. Det er derfor af afgørende betydning for tilliden til den danske udvikling af personlig medicin, at indsatsen hviler på en omfattende informationsindsats samt et solidt etisk, juridisk og datasikkerhedsmæssigt grundlag. Der skal løbende skabes mere viden om de etiske, juridiske og samfundsmæssige aspekter forbundet med ibrugtagning af genomsekventering og personlig medicin i sundhedsvæsenet.



## GENNEMSIGTIG GOVERNANCESTRUKTUR MED LANDSDÆKKENDE INDDRAGELSE

Arbejdet skal være landsdækkende og åbent. Den nationale koordinering skal sikre en balanceret udvikling af området for personlig medicin, der tilgodeser relevante hensyn, og som letter implementeringen decentralt i sundhedsvæsenet. Et centralt hensyn vil være at sikre en hensigtsmæssig balance mellem en langsigtet national strategi og lokal forankring af indsatserne.



Arbejdet med de strategiske indsatsområder tager afsæt i forrige strategiperiode, og bygger videre på de eksisterende strukturer og indsatser inden for bl.a. sundhedsvæsen, forskning og uddannelse.

Sundhedsministeriet og Danske Regioner vil følge op på fremdriften inden for de syv strategiske indsatsområder.

#### EKSEMPEL

##### Sjældne sygdomme

Samlebetegnelsen "sjældne sygdomme" anvendes i Danmark om en række sygdomme, som udover at være sjældne, også er medfødte, arvelige, kroniske, komplekse og alvorlige. Patienter med sjældne sygdomme kan derfor ofte have lange udredningsforløb med mange på hinanden følgende analyser.

Ved at anvende helgenomsekventering er det nu i mange tilfælde muligt at ramme rigtigt første gang, og patienten kan dermed hurtigere blive udredt og behandlet.

Årsager til forsinket udvikling hos for eksempel børn kan skyldes genforandring, og ved at foretage en helgenomsekventering bliver det muligt at finde frem til den genforandring, der forårsager sygdommen og give mere målrettet behandling og opfølgning til barnet og familien.



# 3

## Strategiens fokus – og vejen frem

Realiseringen af strategien og de syv indsatsområder kræver en dedikeret indsats i mange år fremover.

Regeringen og Danske Regioner er enige om, at den danske strategi for personlig medicin i sundhedsvæsenet fortsat skal fokusere på de patientnære og kliniske behov. Det skal være med fokus på sygdomme og risikogrupper for derigennem at skabe grundlag for forskning og udvikling.

På den korte bane (2021-2022) vil regeringen og Danske Regioner samarbejde om udmøntningen af strategien på flere områder. Dette vil ske i tre parallelle faser

1. Ibrugtagning af infrastrukturen for helgenomsekventering
2. Forskningsinfrastruktur for personlig medicin
3. Videreudvikling af personlig medicin og inklusion af flere datakilder

### FASE 1

#### Ibrugtagning af infrastrukturen for helgenomsekventering

- Etablering af en styregruppe for implementering af personlig medicin i Danmark.
- Videreudvikling og ibrugtagning af en sikker, fælles og landsdækkende teknologisk infrastruktur til udførelse af genomsekventering og udbygning af lagring af data
- Gennemførelse af 60.000 helgenomsekventeringer af patienter i sundhedsvæsenet frem mod 2024
- Indberetning af data fra omfattende genetiske analyser i sundhedsvæsenet til den nationale genomdatabase

### FASE 2

#### Forskningsinfrastruktur for personlig medicin

- Implementering og videre udvikling af en national forskningsinfrastruktur for personlig medicin
- Anvendelse af forskningsinfrastrukturen i forsknings – og udviklingsprojekter
- Konsolidering af de regionale datastøttecentre inden for personlig medicin

### FASE 3

#### Videreudvikling af personlig medicin og inklusion af flere datakilder

- Analyse af muligheden for at inkludere flere datakilder i infrastrukturen for personlig medicin



Der vil ske løbende involvering af patienter, borgere og fagpersoner, og udviklingen vil forløbe i dialog med interessenterne. Der vil være kontinuerligt fokus på de etiske og juridiske aspekter.

Der er et stort potentiale forbundet med anvendelsen af genetisk information til diagnostik, behandling og forebyggelse inden for mange sygdomsområder. Regeringen og Danske Regioner er enige om, at en samlet dansk indsats for personlig medicin skal fokusere på forskning og genomsekventering inden for sygdomsområder og risikogrupper. På længere sigt er det ambitionen at udvide indsatsen med flere datakilder og andre teknologier.

**Der skal som udgangspunkt være fokus på sygdomsområder og risikogrupper, der falder inden for følgende:**

- Der udgør særlige udfordringer for det danske samfund, og som fx berører mange patienter og pårørende
- Der er forbundet med en betydelig genetisk komponent, og som er omfattet af et stort forskningsmæssigt potentiale
- Hvor der kan forventes fremdrift og nye resultater fx i form af bedre eller nye behandlingsformer inden for en kortere tidshorisont

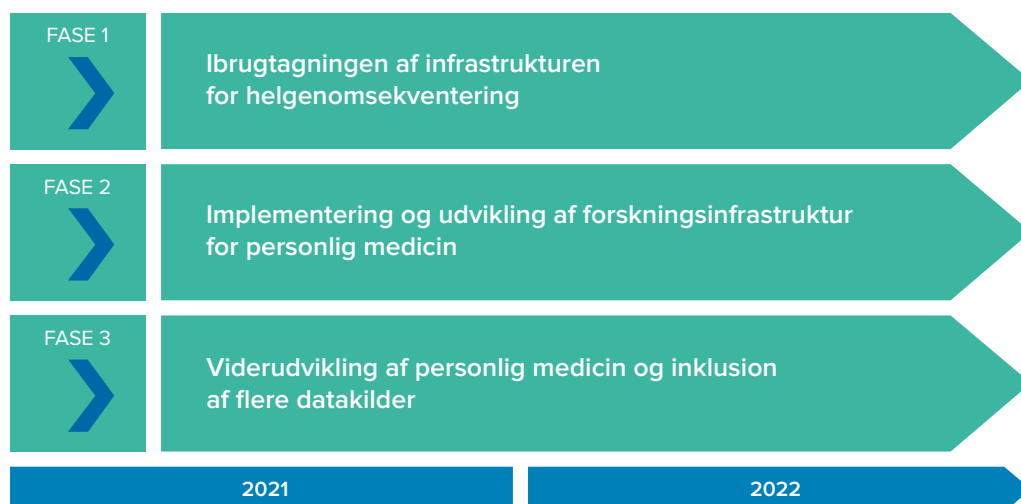
Der skal være lige adgang på tværs af Danmark til genomsekventering for relevante patientgrupper, uanset hvor i landet man bor.

Der skal også være fokus på områder, hvor Danmark kan forventes at løfte en forskningsmæssig høj kvalitet. Til eksempel kan det fremhæves, at der forventes at være potentialer forbundet med forskning og genomsekventering inden for en række områder bl.a. kræft, psykiatri, infektioner samt autoimmune og sjældne sygdomme.

Det er formålet, at den samlede infrastruktur vil udgøre en fælles national ressource og forskningsinfrastruktur med adgang til forskning på lige vilkår. Alle relevante forskningsprojekter og kliniske aktiviteter, både inden og uden for strategien, skal kunne benytte sig af den organisatoriske og teknologiske infrastruktur. Det er således formålet med infrastrukturen, at den kan anvendes af klinikere og forskere generelt.

FIGUR 2

Illustration af udmøntning af strategiens faser





# 4

## Implementering af strategien – gennemsigtig governance

Realiseringen af denne strategi for personlig medicin i Danmark kræver en tydelig og gennemsigtig governance og et samarbejde mellem alle sundhedsvæsenets og forskningsverdenens parter.

Der er i denne strategi fokus på at implementere den nationale infrastruktur for helgenomsekventering, og på sigt skal denne udvides til at inkludere flere datakilder. Der er derfor brug for en entydig og beslutningsdygtig governancestruktur, der gør det muligt at realisere de beskrevne faser og strategiske indsatsområder, og som sikrer en hensigtsmæssig balance mellem central og lokal styring, udvikling og implementering.

### **Governance og Styregruppen for implementering af personlig medicin**

Sundhedsministeriet og Danske Regioner er ansvarlige for at sikre nationalt samarbejde og fremdrift inden for de beskrevne faser og strategiske indsatsområder. Parterne kan aftale konkrete målsætninger og indsatser herfor.

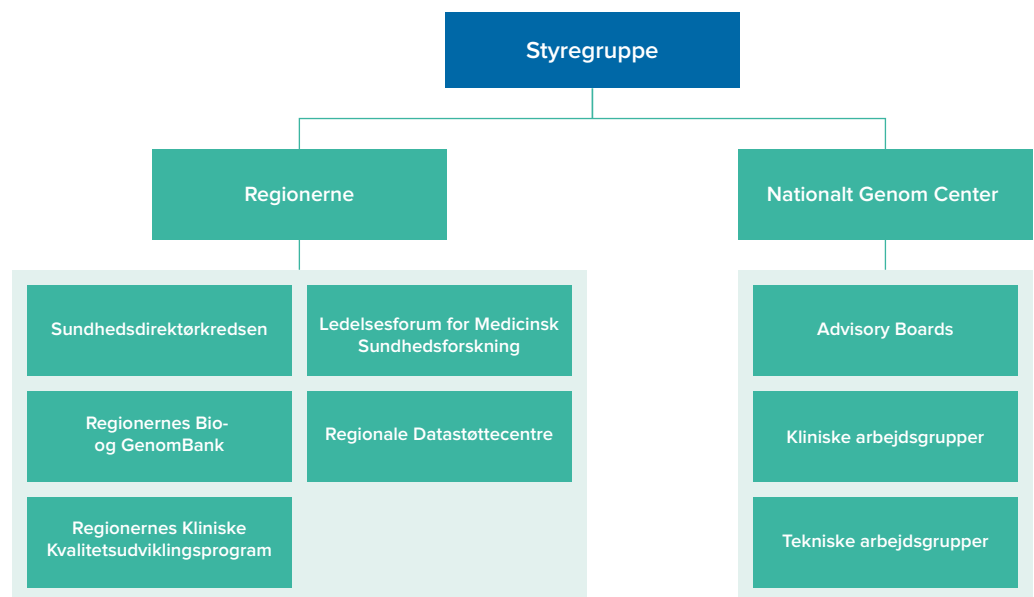
Implementeringen af strategien bygges op omkring en styregruppe for implementering af personlig medicin, jf. figur 3. Styregruppen skal sikre et tydeligt fællesoffentligt ansvar for og samarbejde om udvikling, implementering og drift af den nationale infrastruktur for personlig medicin med et særligt fokus på helgenomsekventering i strategiperioden (2021-2022).

Styregruppen vil bestå af repræsentanter fra Sundhedsministeriet, regionerne, universiteterne og Nationalt Genom Center. Sundhedsministeriet besidder formandsposten, og styregruppen sekretariatsbetjenes af Nationalt Genom Center.



FIGUR 3

Styregruppe for implementering af personlig medicin





### **Regional klinisk aktivitet og forskning – infrastruktur og understøttelse**

Det er regionernes ansvar at foretage helgenomsekventeringer af udvalgte patientgrupper i samarbejde med Nationalt Genom Center. Ud over den daglige ibrugtagning af personlig medicin i klinikken har regionerne ansvaret for at drive fire regionale datastøttecentre, som kan støtte det enkelte forskningsprojekt i bl.a. forskningsdesign, analysemetoder, godkendelsesprocedurer og identifikation af samarbejdspartnere. Regionerne har endvidere etableret en fælles landsdækkende governance og principper for Regionernes Kliniske Kvalitetsprogram og Regionernes Bio- og GenomBank.

### **Nationalt Genom Center (se også kapitel 5)**

Nationalt Genom Center udvikler og driver en fælles, landsdækkende infrastruktur for personlig medicin, som giver læger og forskere adgang til genomsekventering samt opbevaring af oplysningerne i en National Genomdatabase. Centeret understøtter den fortsatte udvikling af personlig medicin til gavn for patienterne i samarbejde med regionerne og det samlede danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v. Nationalt Genom Center koordinerer samarbejdet om strategiens indsatser, bl.a. ved sekretariatsbetjening af Styregruppen for implementering af personlig medicin og andre relevante fora.



# Nationalt Genom Center

Muligheden for på sikker vis at kunne anvende genetisk information sammen med anden viden fra registre, databaser og informationskilder er central for at udfolde potentialet for personlig medicin.

Derfor blev Nationalt Genom Center etableret ved lov d. 1. maj 2019 som led i udmøntningen af den første nationale strategi for personlig medicin (2017-2020).

Formålet med Nationalt Genom Center er at understøtte den fortsatte udvikling af personlig medicin til gavn for patienterne i samarbejde med regionerne og det samlede danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v. På den korte bane skal centeret udvikle og drive en fælles, landsdækkende infrastruktur, der sikrer læger og forskere på tværs af landet adgang til genomsekventering og opbevaring af oplysningerne i en National Genomdatabase. Derudover skal Nationalt Genom Center udvikle en landsdækkende forskningsinfrastruktur for personlig medicin.



## På flere områder har lov om Nationalt Genom Center styrket den danske indsats for personlig medicin

1. Der er fokus på, at personlig medicin kan komme relevante patienter til gode med det samme. For patienterne betyder det, at de får samme tilbud, uanset hvor i Danmark, de er på hospitalet.
2. Indsamling, opbevaring og brug af genetiske data og andre oplysninger fra patienter i Danmark forankres i offentligt regi, og de vil blive opbevaret med den højeste grad af sikkerhed.
3. Patienternes selvbestemmelse er styrket. Dels ved at patienter skal afgive skriftligt samtykke i sammenhæng med alle behandlinger, der indebærer omfattende genetisk analyse. Dels ved at patienter har en ny ret til at bestemme, at deres genetiske data, der opbevares i Nationalt Genom Center, ikke må anvendes til sundhedsforskning.
4. Den lovbestemte formålsbegrænsning betyder, at de oplysninger som opbevares i Nationalt Genom Center alene kan behandles til formål, der vedrører sundhedsvæsenet eller til videnskabelige eller statistiske formål. Oplysningerne kan således ikke anvendes i fx forsikrings – eller pensionssager.



Infrastrukturen skal i samspil med andre data give mere viden om patienters gener og årsager til sygdom. Den nationale samling af viden vil gøre det muligt for lægerne at stille mere præcise diagnoser, og for at det kan ske hurtigere. Og håbet er, at det på sigt vil hjælpe os med at udvikle bedre behandlinger målrettet til den enkelte patient. Nationalt Genom Center er leverandør til sundhedsvæsnet og forskningen og sikrer, at der kan udføres omfattende genetiske analyser af samme ensartede høje kvalitet for alle relevante patienter i Danmark. Og det giver mulighed for, at lægerne og sundhedsforskere med fælles indsats får bedre betingelser for at forbedre kommende patienters behandling.

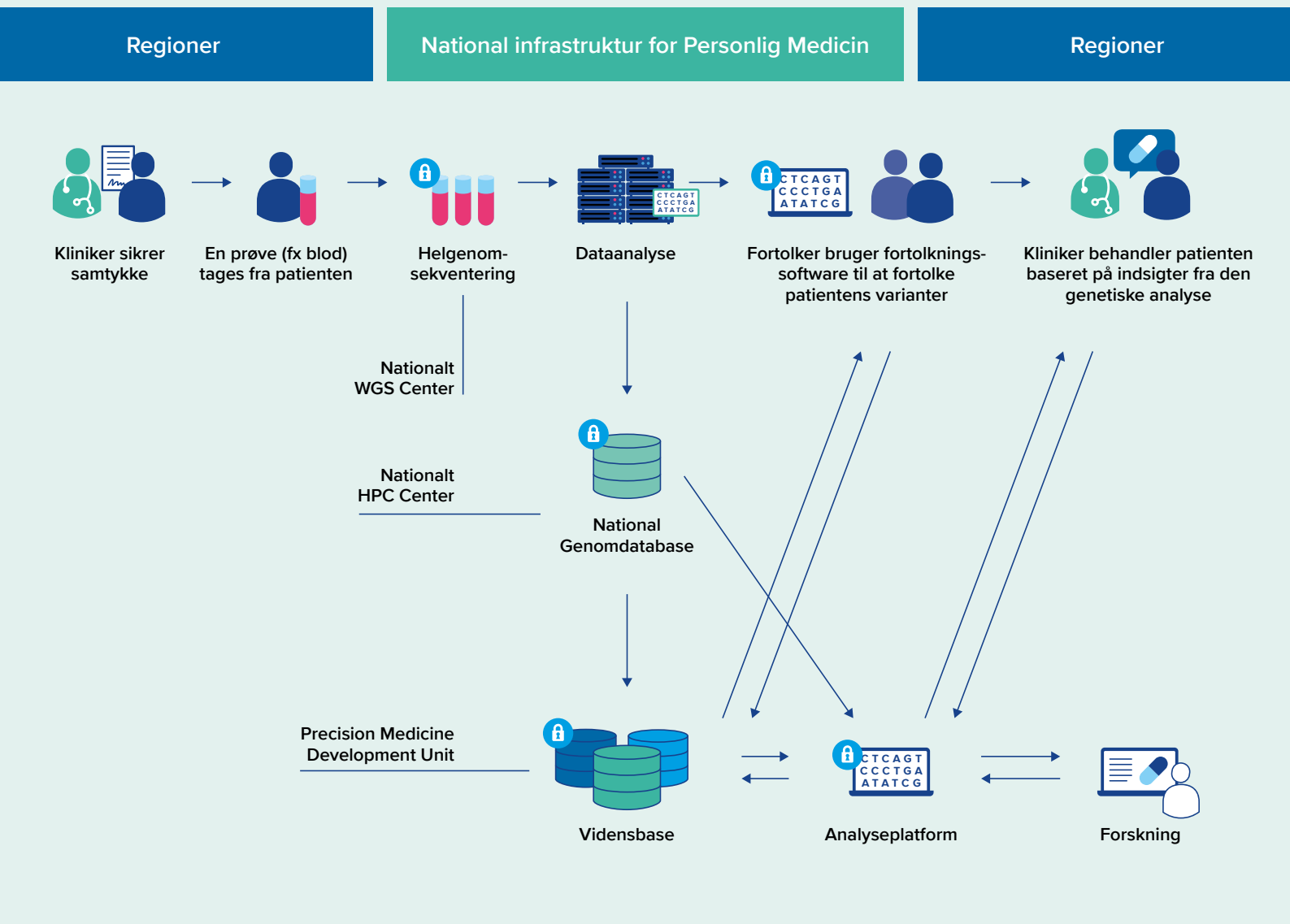
### **National infrastruktur for personlig medicin**

Nationalt Genom Center udvikler og driver Danmarks nationale infrastruktur for personlig medicin bestående af et Nationalt Helgenomsekventeringscenter og et Nationalt High Performance Computing Center (supercomputersystem) herunder en National Genom-database til bearbejdning og lagring af genomdata m.v., jf. figur 4. Infrastrukturen er bl.a. designet ud fra principper om security-by-design og skalerbarhed; både ift. kapacitet og teknologi.

Der er brug for et kraftigt nationalt supercomputersystem, for selvom vores genetiske arvmasse, når det befinder sig i vores celler, fylder meget lidt, rummer den enorme mængder informationer. Det er derfor en ekstremt krævende computeropgave at søge i de titusindvis af genomer og genvarianter, supercomputerens databaser skal rumme. Det er også gennem supercomputerens databaser, at der kan gives en meget præcis kortlægning og viden om den enkelte patients genetiske profil i forhold til dennes behandling. Derfor er der tale om et banebrydende system, som giver mulighed for nye samspil mellem patientbehandling og forskning, hvilket er centralt i forhold til at udvikle personlig medicin.

FIGUR 4

National infrastruktur for personlig medicin



Nationalt Genom Center er ansvarlig for at udvikle og implementere konkrete værktøjer, herunder en national fortolkningsplatform og vidensdatabaser, der skal give en bedre understøttelse af lægernes behandling af den enkelte patient på hospitalerne og af den fortsatte forskning i personlig medicin. Den Nationale Genomdatabase vil over tid udgøre en betydelig forskningsressource, der kan bidrage til den videre udvikling af personlig medicin i Danmark.

## Bevilling til infrastruktur og øget anvendelse af omfattende genetiske analyser i sundhedsvæsenet

Novo Nordisk Fonden bevilgede ultimo 2019, på baggrund af en ambitiøs og klar køreplan for etableringen af Nationalt Genom Center, 992 mio. kroner til at kickstarte centerets infrastruktur.

Bevillingen betyder, at Danmark i ét ryk har kunnet løfte den samlede indsats for personlig medicin til et niveau, som det ellers ville tage lang tid at opnå i det danske sundhedsvæsen. Frem mod 2024 vil op mod ca. 60.000 patienter kunne se frem til bedre diagnostik og mere målrettet behandling vha. genomsekventering.

## Den videre udvikling af personlig medicin

Nationalt Genom Center understøtter den videre udvikling af personlig medicin, og koordinerer samarbejdet om strategiens indsatser, bl.a. ved sekretariatsbetjening af Styregruppen for personlig medicin og andre relevante fora.

På den lange bane skal Nationalt Genom Center understøtte den videre udvikling af personlig medicin ved at give bedre mulighed for, at læger og forskere kan inddrage genetiske data, ny teknologi og anden viden i forskning, der skal gøre os klogere på sygdom og føre til udviklingen af nye eller forbedrede behandlinger til gavn for fremtidens patienter.

Der er en stor efterspørgsel fra forskere, klinikere og myndigheder i forhold til at kombinere forskellige datakilder. Derfor har Nationalt Genom Center en fælles opgave sammen med andre interessenter i forhold til den videre udvikling af infrastruktur og værktøjer til en mere effektiv udnyttelse af sundhedsdata på tværs af sundhedsvæsenet mv.

Forskning og udvikling vil være tæt knyttet til behandlingsindsatsen. Det skal sikre, at kræfterne bruges, hvor det giver mest gavn for patienterne.



# Økonomi

## Principper for finansiering

Anvendelsen af genetiske analyser i sundhedsvæsenet finansieres i dag overvejende af de regioner og sygehuse, der er engageret på området inden for de eksisterende økonomiske rammer.

Forskning på området finansieres primært af offentlige forskningsmidler og private bidrag. Den nationale strategi for personlig medicin ændrer ikke ved dette. Det primære formål med strategien er at sikre fælles retning, koordinering og konsolide ring af den samlede indsats, samt at fastsætte rammerne for en større strategisk indsats. Det er en central præmis for en ekstraordinær øget anvendelse af genetiske analyser i forskningsverdenen og sundhedsvæsenet, at der kan tilvejebringes private midler til indsatsen. Novo Nordisk Fonden har ultimo 2019 bevilget 992 mio. DKK til bl.a. infrastruktur og genomsekventering af (ca.) 60.000 danske patienter i perioden 2020-2024 i regi af Nationalt Genom Center.

Det forudsættes, at staten, regionerne og private fonde finansierer strategien i fællesskab, men med klart definerede og adskilte ansvarsområder.

### Overordnede principper for finansiering er:

- Staten finansierer driften af det Nationale Genom Center og varetagelsen af relevante myndighedsopgaver, herunder opgaver inden for etik, jura, datasikkerhed og ansvar m.v. Fra 2021 og frem er den statslige bevilling til det Nationale Genom Center gjort permanent med ca. 30 mio. kr. årligt på finansloven. Derudover kan Nationalt Genom Centers aktiviteter finansieres af indtægtsdækket virksomhed
- Regionerne bidrager med eksisterende midler til den nationale strategi ved prioritering inden for de eksisterende økonomiske rammer. Der afsættes med strategien ikke nye midler til standardbehandling i den kliniske praksis m.v. Strategien kan både betyde potentielle besparelser og merudgifter i sundhedsvæsenet.
- Private fonde kan fx bevilge støtte og donationer til infrastruktur, forskningsaktiviteter og generelle, borgerrettede formidlings- og uddannelsesaktiviteter.

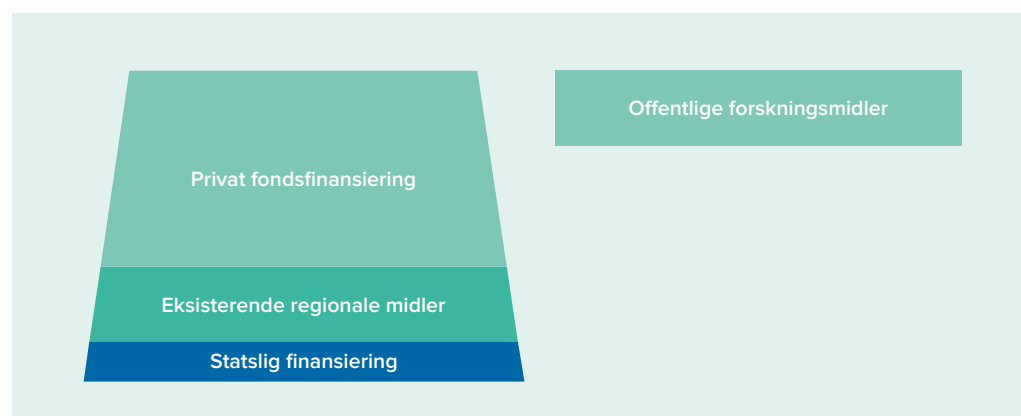
Myndighedsopgaver og dataansvar skal således fortsat varetages og finansieres i offentligt regi.

Private fondes medfinansiering giver ikke fondene særlig adgang til de data, der genereres i forbindelse med implementeringen af strategien.



FIGUR 6

Finansieringskilder



Strategiens primære finansieringskilder er illustreret i figur 6. Omfanget af infrastruktur, forskningsaktivitet m.v. som led i strategien vil bl.a. afhænge af størrelsen af eventuelle fondsfinansierede midler. Forskningsaktiviteter inden for personlig medicin, som er finansieret af andre offentlige forskningsmidler kan også gøre brug af infrastrukturen.

# Hvis du vil vide mere?

**Sundhedsministeriet**

[www.sum.dk/Sundhedsprofessionelle/Personligmedicin.aspx](http://www.sum.dk/Sundhedsprofessionelle/Personligmedicin.aspx)

**Danske Regioner**

[www.regioner.dk/sundhed/temaPersonligmedicin](http://www.regioner.dk/sundhed/temaPersonligmedicin)

**Nationalt Genom Center**

[www.ngc.dk](http://www.ngc.dk)

**Norge**

<https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/strategi-for-personlilpasset-medisin-i-helsetjenesten>

**Finland**

<https://stm.fi/en/personalized-medicine>

**Sverige**

<https://genomicmedicine.se/en/>

**England**

[www.genomicsengland.co.uk](http://www.genomicsengland.co.uk)

**European 1+ million genomes initiative**

[ec.europa.eu/digital-single-market/en/european-1-million-genomes-initiative](http://ec.europa.eu/digital-single-market/en/european-1-million-genomes-initiative)

**All of us**

<https://allofus.nih.gov/>

**Nordic alliance for clinical genomics**

<https://nordicclinicalgenomics.org/>

**Council of Europe**

[www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/default\\_en.asp](http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/default_en.asp)

**European Alliance for Personalised Medicine**

[www.euapm.eu](http://www.euapm.eu)

**Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)**

<https://www.ga4gh.org/>

**World Health Organization**

[www.who.int/topics/genomics/en](http://www.who.int/topics/genomics/en)

**France Genomique**

<https://www.france-genomique.org/?lang=en>

**Australian Genomics Health Alliance**

<https://www.australiangenomics.org.au/>



sum.dk