

Avsändare:
Genomic Medicine Sweden
Richard Rosenquist Brandell
E-post: richard.rosenquist@ki.se

Mottagare:
Socialdepartementet
s.remissvar@regeringskansliet.se
s.sl@regeringskansliet.se (kopia)

Remissvar avseende "Bättre tillsammans – Förslag till en uppdaterad nationell cancerstrategi", dnr S2024/02100

Genomic Medicine Sweden (GMS) tackar för möjligheten att lämna ett yttrande avseende förslaget på en uppdaterad nationell cancerstrategi "Bättre tillsammans - förslag till en uppdaterad nationell cancerstrategi".

Härmed lämnas följande synpunkter och kommentarer på valda delar av de i dokumentet presenterade förslag där GMS bedriver verksamhet. Kompletterande synpunkter på kapitel 8 finns också i bilaga 1.

Precisionsmedicin (kapitel 8)

Utgångspunkt för utredningens bedömningar och förslag (8.9)

GMS instämmer i bedömningen att det i Sverige saknas nationell koordinering och struktur för jämlik implementering av precisionsmedicin. GMS med flera initiativ strävar efter att kompensera för detta, men arbetet försvåras av frånvaron av nationella uppdrag och mandat.

Utredarens uppdrag har varit att ge förslag på en nationell infrastruktur för precisionsdiagnostik som inte bara rör cancer. Flertalet exempel som lyfts i dokumentet relaterar till cancervård och GMS anser att kapitlet som rör precisionsmedicin behöver förtydligas så att det tydligare framgår vilka av de förslag som läggs fram som även avser att beröra övriga patientgrupper. GMS har byggts upp av landets regioner med universitetssjukvård och universitet med medicinsk fakultet och utvecklats till en nationell infrastruktur inom precisionsmedicin med verksamhet inom flera relevanta sjukdomsområden såsom sällsynta hälsotillstånd, cancer och infektionssjukdomar. Denna nationella infrastruktur har möjliggjort att lösningar och lärdomar för implementering av precisionsmedicin kan delas mellan discipliner och områden över landet. Fortsatt utveckling och förvaltning av de investeringar som redan gjorts i GMS utgör grund för fortsatt utveckling av skalbara lösningar

för brett införande av precisionsmedicin nationellt. GMS ser sig som en viktig aktör i arbetet framåt och vill bidra till det fortsatta arbetet baserat på den grund som byggts upp.

I kapitel 8.9 (s. 380) skriver man att GMS enbart i begränsad omfattning kopplat samman diagnostik med behandling. Vi instämmer inte i den bedömningen. Under 2023 utfördes över 90 000 sekvensbaserade analyser inom svensk sjukvård, i nära samverkan med GMS, som underlag för vård och behandling inom barncancer, hematologi, solida tumörer, sällsynta hälsotillstånd samt infektionssjukdomar – majoriteten för att ligga till grund för behandlingsbeslut. Däremot stämmer det att regionerna fortfarande i större utsträckning skulle kunna utnyttja de möjligheter som GMS medverkat till att ta fram för att skala upp de precisionsdiagnostiska analyserna inom vården och koppla dem till behandlingar.

I avsnittet *Det saknas strukturer för en jämlik implementering* (8.9.2) skriver man i rapporten att "Nationella precisionsmedicinska studier (DRUP-liknande studier) har i flera länder bidragit till implementering av precisionsmedicin, men motsvarande behandlingsprogram saknas aktuellt i Sverige." GMS delar den bilden och har sett den centrala betydelse sådana studier haft för införande av precisionsmedicin vid cancer och möjliggörande för andra kliniska studier i flera europeiska länder. GMS har därför genom ett omfattande arbete inom innovationsmiljön Testbed Sweden for Precision Health Cancer tillsammans med SciLifeLab och kliniska studieenheter runt om i landet tagit fram formerna för en nationell, svensk DRUP-liknande studie som kopplar till flertal värdefulla europeiska samarbetena kring DRUP-liknande studier. Studien, kallad FOCU.SE, förväntas under våren få etik- och biobanksgodkännanden för studiestart. Studien är öppen för vuxna patienter över hela landet med solida tumörer och innehåller både en behandlingsdel och en explorativ diagnostisk del fokuserad på multi-omik. Som liknande studier i flera andra länder har den svenska versionen av DRUP-liknande studie haft svårt att få ekonomiskt stöd från etablerade forskningsstödsstrukturer och en riktad finansiering skulle få en stor positiv betydelse för såväl berörda patienter som vården, akademien och företag inom life science.

Nationell infrastruktur för precisionsdiagnostik (8.10.1)

GMS ser mycket positivt på att förslaget gediget har hanterat och beskrivit precisionsmedicin som del av cancervården men önskar att det i texten förtydligas så att även andra delar av hälso- och sjukvården är berörda, inte minst patientgrupper med sällsynta hälsotillstånd. Det är viktigt att olika insatser samverkar samt att en nationell cancerstrategi går i takt och harmoniserar såväl med life science-strategin som det förslag till nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd som nu är under beredning.

Vi står bakom utredningens bedömning om behovet av en nationell koordinering av arbetet kring precisionsmedicin vid cancer där alla regioner medverkar. Följande synpunkter tror vi skulle stärka förslaget ytterligare:

- Precisionsmedicin är ett snabbväxande fält och att strategiskt utveckla och implementera nya precisionsmedicinska metoder för diagnostik och behandling är ett omfattande arbete som kräver bred kompetens inom ett flertal fält. För att utveckla och tillhandahålla precisionsdiagnostik krävs också ett sömlöst, kontinuerligt samarbete mellan akademi och sjukvård samt en möjlighet att snabbt kunna engagera specialister över hela landet för att möta de växande behov som klinisk implementering av precisionsmedicin ger upphov till inom olika områden. Här riskerar kunskapsstyrningen att med nuvarande resurssättning och arbetssätt som ensam aktör få svårt att hålla det utvecklingstempo som krävs. En lösning med bättre förutsättningar att möta de kliniska behoven vore att bygga vidare på redan etablerade samverkansstrukturer såsom GMS med Genomic Medicine Centers (GMC), precisionsmedicinska center (PMC), regionala cancercentrum (RCC) och Comprehensive Cancer Centers (CCC) där många experter redan arbetar med dessa frågor. För att få en sådan lösning att fungera fullt ut krävs ett nationellt mandat med ett breddat uppdrag att engagera samtliga regioner. Detta är också i linje med RCC i samverkans Handlingsplan för ett jämlikt införande av precisionsmedicin i svensk cancersjukvård. Här konstateras att ett nationellt mandat för koordinering, harmonisering, prioriteringar, nivåstrukturering, kravställning och resursfördelning saknas samt att ett sådant uppdrag bör ges till en befintlig struktur, med koppling till alla regioner och universitet och med ett nyttjande av etablerade initiativ inom området.
- De öppna nätverk för diagnostiker som efterlyses har för laboratoriemedicinska analyser formerats för solida tumörer, hematologiska maligniteter och barnonkologi inom GMS (finns även för sällsynta hälsotillstånd och infektionssjukdomar/ mikrobiologi). Dessa välfungerade existerande arbetsgrupper skulle med ett breddat uppdrag kunna inkludera de regioner som idag inte deltar i det gemensamma utvecklingsarbetet, snarare än att bygga nya parallella strukturer.
- Det är viktigt att i arbetet med laborativ diagnostik också integrera utveckling av beräkning, delning och tillgängliggörande av data till bl a kvalitetsregister, vilket skulle kunna göras via den Nationella genomikplattformen (NGP) som redan etablerats i VGR.

Sammantaget anser GMS att man istället för att skapa ett nytt precisionsdiagnostiskt nätverk inom SKRs kunskapsstyrning, bör bygga vidare på befintliga nationella infrastruktur som syftar till precisionsmedicin/hälsa, såsom Biobank Sverige, GMS, ATMP Sweden och SciLifeLab m.fl. Dessa infrastrukturer har under lång tid tagit fram ett hållbart samverkansformat mellan

akademi, sjukvård, näringsliv och patientorganisationer som bl.a. möjliggör sömlös utveckling av precisionsmedicin/hälsa från forskning, innovation till implementering och rutinsjukvård.

Förslagsvis ges *en* sammanhållande aktör i uppdrag att samla de nationella infrastrukturerna för att ta fram en plan/strategi för uppstart av en nationell infrastruktur för precisionsmedicin där samtliga regioners behov beaktas. Detta bör ske i nära samverkan med regionala aktörer såsom GMC, precisionsmedicinska centra, RCC-noder, CCC m.fl. Det är viktigt att understryka att en nationell precisionsmedicinsk infrastruktur måste omfatta alla medicinska diagnosområden och inte enbart cancer.

Etablering av molekylära konferenser (8.10.2)

GMS stödjer utredningens bedömning om att stödja etableringen av molekylära konferenser. Liknande arbetssätt behövs även inom andra delar av vården såsom för sällsynta hälsotillstånd.

Program för jämlikt införande av implementering av precisionsmedicin (8.10.3)

Vi ställer oss bakom utredningens bedömning om behovet av ett tillskott av medel för omfattande biomarköranalys med följande synpunkter:

- Arbetet bör, för att undvika parallella strukturer, bygga vidare på befintliga strukturer och samordnas med det som beskrivs under Nationell infrastruktur för precisionsdiagnostik (8.10.1).
- Utformningen av stödet bör i sin utformning utgå från dagens molekylära precisionsdiagnostik vid cancer och därför delas upp i två olika spår:
 - Precisionsdiagnostik vid cancer har successivt förskjutits från singelgenanalyser till de mindre NGS-paneler som idag dominerar och är nu, utifrån kliniska behov, på väg att utvecklas vidare mot analys med breda NGS-paneler. GMS anser att ett centralt nominerings- och urvalsförfarande, som föreslås, riskerar fördröja denna viktiga utveckling. Förslagsvis kan beslut kring dessa analyser i stället hanteras inom de ordinarie NVP-processerna i samråd med befintlig NAG för cancergenomik och molekylärpatologi – detta då en central struktur med inbyggd tidsmässig fördröjning kan få svårt att säkra den snabba utveckling avpassad efter disparata kliniska behov som krävs. Här skulle medlen i stället kunna tillskjutas direkt till de regioner där kostnaderna uppstår.
 - En framtida övergång till de betydligt mer resurskrävande analyserna av hela genom/transkriptom inom nya fält bedöms däremot behöva en mer formaliserad process, liknande den som föreslås i översynen. Detsamma gäller strategiska

satsningar på bred genomisk profilering som går utöver den kontinuerliga metodutveckling som beskrivs ovan.

GMS ser att ett viktigt område där en satsning på omfattande biomarköranalys skulle kunna leda till stor patientnytta både på kort och lång sikt vore ett stöd till testning inom en nationell precisionsmedicinsk studie vid cancer. En sådan studie skulle, förutom att erbjuda enskilda patienter en möjlighet att med strukturerad uppföljning få tillgång till målinriktade behandling utanför nuvarande indikation, kunna fungera som en motor för arbetet med att införa molekylära konferenser och att skala upp kapacitet för omfattande biomarköranalys. Detta samtidigt som förutsättningar skapas för andra precisionsmedicinska studier genom identifiering av patienter även till dessa.

Samtidigt som vi stödjer fokuset på solida tumörer inom vuxenonkologin, vill vi poängtera att arbete återstår även med att vidareutveckla diagnostiken och att implementera nya metoder för patienter med hematologiska maligniteter samt för barn med cancer och att även detta arbete kommer att behöva stöd.

Kompetensutveckling (8.10.4)

I förslaget till en uppdaterad nationell cancerstrategi nämns i avsnitt 8.10.1 att det i uppdraget för det föreslagna nätverket under NPO skall ingå att "erbjuda kompetensutveckling ..." och i 8.10.4 att "Regionerna bör säkra kompetensförsörjning och kompetensutveckling". Vi anser att båda förslagen är positiva. Det är dock viktigt att det inte uppstår en otydlighet kring ansvaret avseende kompetensförsörjning samt dess styrning och resurssättning. Huvudansvaret för detta måste vila hos arbetsgivaren, dvs regionerna, som med fördel kan ta hjälp av kompetens och material inom nationella satsningar. En central del i kompetensutveckling är att arbetsgivare avsätter resurser för forskning och utveckling.

Det är av stor vikt för Sveriges förmåga att implementera precisionsmedicin att säkerställa vårdens tillgång till såväl kompetensförsörjning som kompetensutveckling av etablerade roller såsom biomedicinska analytiker, läkare och sjuksköterskor men också vårdens förmåga att attrahera och behålla nya kompetenser såsom molekylärbiologer, andra naturvetare, ingenjörer, bioinformatiker m.fl.

Barnperspektivet / Barncancervården

GMS är positiva till att strategin framhäver helhetsperspektivet i barncancervården, med fokus även på rehabilitering och palliativ vård. Vi vill också understryka att det som skrivs i kapitel 7.9 om helgenomsekvensering som införts i klinisk rutin (initierat av GMS pilotprojekt

inom barncancer) ger förutsättningar till uppföljning av barn med ärftlig cancerrisk och vikten av kontrollprogram för patienter och familjer med ärftlig cancer (4.7.3).

Helgenomsekvenseringen av barn med cancer tillsammans med omfattande bildanalyser (radiologi, patologi) genererar stora mängder högkvalitativdata som bättre skulle kunna användas strategiskt för transformativt utvecklingsarbete inom cancervården. Vi ser gärna konkreta förslag i strategin för att på nationell nivå integrera storskaliga datamängder från molekyllära metoder som används inom barncancervården och på så sätt ta fram lösningar som kan breddas till andra områden. Den via GMS etablerade Nationella genomikplattformen (NGP) spelar redan en viktig roll genom att möjliggöra lagring, analys och tillgängliggörande av genomikdata. Vi anser att NGP kan utgöra en viktig grund att länka samman olika typer av omik- och bilddata och tillgängliggöra den för forskning och, när så är legalt möjligt, även för vård av patienter.

Forskning (kapitel 11)

Tillgång till och möjlighet att dela forskningsdata (11.1.3) och Integrationen mellan forskning och cancervård kan utvecklas (11.4.1)

På sidorna 468 och 489 beskrivs svårigheter med tillgång till och möjligheter att dela data för forskningsändamål. Som hinder nämns även varierande juridiska tolkningar samt lokala och regionala regelverk. Här ser vi att uppbyggnaden och driftsättningen av NGP, inom ramen för GMS, som en värdefull möjlighet att dela genomikdata för forskningsändamål. NGP utgör grunden till en svensk datainfrastruktur för (gen)omik som kan möjliggöra säker och enkel delning av data med forskare inom EU, vilket lyfts som en prioriterad insats ur ett forsknings-och innovationsperspektiv.

God och jämlik tillgång till interventionsstudier samt stärkt roll för forskningsinriktade terapikluster (11.5.3)

I avsnitt 11.5.3 är utredningens bedömning att "Sverige behöver en nationell databas med regionalt uppdelade data över pågående interventionsstudier och rekryteringsstatus". GMS bejakar detta och vill samtidigt betona vikten av att det också finns möjlighet att enkelt och snabbt ta fram underlag för hur många patienter som finns för en viss indikation. Inom ramen för NGP utvecklas i samarbete med läkemedelsindustrin en antalsberäkningsportal med syfte att underlätta möjligheten för läkemedelsbolag att förlägga kliniska studier i Sverige.

Riktade forskningssatsningar (11.5.5)

GMS stödjer utredningens förslag att göra riktade forskningssatsningar inom områdena prevention, tidig diagnostik, artificiell intelligens och strålbehandling där såväl prevention, tidig diagnostik och ökad AI-användning på sikt har en stor potential för att kunna leda till genomgripande förbättringar.

GMS ser även att implementeringsstudier är viktiga för utvecklingen av precisionsmedicin och att dessa samtidigt skulle behöva ett starkare stöd då de lätt hamnar mellan stolarna som varken grundforskning eller färdiga implementeringsprojekt.

Ett konkret exempel på en studietyp som saknas inom precisionsmedicin vid cancer är den nationella DRUP-liknande studie, FOCU.SE, som nämns ovan.

Vi vill även lyfta behovet av riktade satsningar på cancerdiagnoser med särskilt dålig prognos, såsom lever-, gallgångs- och pankreascancer och glioblastom. Historiskt har riktat stöd till forskning och utveckling kring till exempel lungcancer visat sig kunna bidra till en snabbare utveckling av diagnostik, vård och behandling.

Sammanfattningsvis anser GMS att vi i möjligaste mån ska bygga vidare på befintliga strukturer och utse *en* sammanhållande nationell aktör för fortsatt uppbyggnad av precisionsmedicinsk infrastruktur där samtliga regioner och universitet ingår. Vi bejakar vikten av etablering av molekylära konferenser samt betydelsen av kompetensförsörjning för framtida hälso- och sjukvården. Vi är också positiva till program för jämlik uppskalning och tillgång till precisionsdiagnostik/bred gensekvensering, men detta får inte skapa en onödig administrativ börda.

Stockholm, 17 mars 2025

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Mats Ulfendahl".

Mats Ulfendahl,
Ordförande Genomic Medicine Sweden
Styrgrupp

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Richard Rosenquist Brandell".

Richard Rosenquist Brandell,
Föreståndare Genomic Medicine
Sweden

Bilaga 1

Övriga synpunkter och kommentarer till kapitel 8

Nedan ges förslag på några förtydliganden som vi anser kan stärka rapportens beskrivning av området precisionsmedicin

- Sista delen ("framför allt inom onkologisk verksamhet") av följande mening stryks:
"Dessa analyser är redan breddinförda i klinisk rutin även om kostnaderna för analyser och läkemedelsbehandling under senare år utgör en utmaning, framför allt inom onkologisk verksamhet." (s. 356). Utmaningarna finns inom fler områden.
- Rapporten skulle vinna på tillägg att ett arbetssätt med multidisciplinär konferens är eftersträfvansvärt även för andra områden än cancervård, även om de ännu inte är lika väletablerat, för implementering av precisionsmedicin. De beskrivna kraven och rekommendationerna för att samverka effektivt är därmed generaliserbara för hela vården. (s. 364–365)
- På s. 367 beskrivs olika användning av samtycken. Denna beskrivning bör förtydligas. Skriftligt samtycke används i Sverige enbart om det finns etisk prövning för pågående studier där sådant samtycke krävs. Däremot används, till skillnad från i många andra länder, inte skriftliga samtycken för tillgång till vård.
- På s. 371 beskrivs den nationella satsningen på precisionsmedicin i Danmark. Den centraliserade strategin ändrades dock när den externa finansieringen tog slut och regionerna kommer själva att utföra sekvenseringen.
- s. 376: felstavning av Genomic Medicine Sweden (Genomis Medicine Sweden).
- På s. 377 skriver utredningen att "GMS samlar in regionala data men rapporterar endast nationellt, varför det idag saknas information om eventuella regionala skillnader i tillgång till precisionsdiagnostik." Vi vill kommentera att detta görs då denna statistik i dagsläget endast visar utförda analyser inom varje GMCs upptagningsområde och inte tar hänsyn till var patienten bakom analysen hör hemma. Denna data kan därför inte användas för att dra slutsatser om hur patienter i olika regioner får tillgång till precisionsdiagnostik.
- På s. 381–382 (8.9.3 Implementering förutsätter tillgång till kliniska prövningar) tas centraliserad testning upp som ett sätt att möjliggöra resurseffektiva studier. GMS ser värdet av detta för genomförande av enskilda studier men vill lyfta fram att regionaliserad testning i vissa fall kan ha ett värde för att snabbare sätta upp de

kliniska analyser som behövs när resultaten från de kliniska studierna i nästa steg ska implementeras i sjukvården.

- På s. 382 beskrivs parallella strukturer och att GMS inte lyckats nå ut till länssjukvården. Vi menar att det ser olika ut bland de GMC som bygger upp GMS. Vissa GMC involverar även länssjukhus i sin organisation för att på så sätt täcka hela sjukvårdsregionen. I en bedömning av vad det nationella samarbetet lett till är det också viktigt att beakta att GMS inte haft ett mandat eller uppdrag att styra hur regioner utanför samarbetet planerar sin verksamhet och det inte funnits en tydlighet vad gäller långsikten för arbetet inom GMS.