



**Genomic Medicine Sweden**  
Strategiplan 2021 – 2030

# Sammanfattning

## Precisionsmedicin gör sitt intåg i sjukvården över hela världen

Precisionsmedicin innebär en mer individanpassad vård där varje patient kan få bättre diagnostik och en mer effektiv behandling med minskad risk för kort- och långsiktiga biverkningar. Det är bland annat den snabba teknikutveckling inom gensekvensering och godkännandet av helt nya typer av behandlingar som gjort dessa framsteg möjliga. Idag kan svensk hälso- och sjukvård sekvensera en patients hela genuppsättning (genom) inom några dygn.

## Svensk kraftsamling för införande och utveckling av precisionsmedicin

Genomic Medicine Sweden (GMS) är en nationell kraftsamling som syftar till att patienter i Sverige på ett jämlikt och kostnadseffektivt sätt ska få tillgång till genetisk analys för att möjliggöra bättre diagnostik och mer individanpassad vård, behandling och prevention. GMS leds av de sju regionerna med universitetssjukvård tillsammans med de sju universiteterna med medicinska fakulteter. I samverkan ingår också de 14 övriga regionerna, näringsliv, patientorganisationer och SciLifeLab. Samtidigt som GMS stödjer införandet av precisionsmedicin inom vården stärker GMS svensk forskning och innovation för att utveckla morgondagens diagnostik och behandlingar. Det handlar ytterst om att förbättra hälsan i befolkningen och att stärka patientens ställning och möjlighet att bidra till sin vård och behandling.



Jämlik tillgång till genetisk analys för bättre diagnostik och mer individanpassad vård, behandling och prevention.

## Unikt samarbete med gemensam dataplattform

GMS kommer att bidra till digitaliseringen av hälso- och sjukvården genom att lägga grunden till en infrastruktur för säker delning av data mellan svenska regioner samt med akademien och näringslivet. En gemensam plattform för genomikdata byggs som ett nationellt skalbart system, vilket kommer att vara överförbart till andra områden och till nytta för hela life science-ekosystemet. Därmed stärks datadriven forskning, utveckling och innovation. Dataplattformen kommer att utformas för att kunna nyttiggöra vårddata med hjälp av kraftfulla analysverktyg baserade på AI.

## Prioriterad satsning i Sveriges nationella strategi för life science

GMS är också en av de satsningar som kommer att utgöra en viktig del i Sveriges ambition som en ledande life science-nation. I GMS strategiska plan för de nästkommande tio åren adresseras flera av målsättningarna i regeringens nationella strategi för life science. Framförallt kommer GMS att utifrån fem övergripande mål arbeta för att förverkliga regeringens mål om att Sverige ska vara ett föregångsland för införande av precisionsmedicin i vården.

GMS har identifierat ett antal nyckelfrågor väsentliga att lösa för en framgångsrik och jämlik implementering av precisionsmedicin i svensk sjukvård. Nyckelfrågorna adresser-



GMS kommer att bidra till digitaliseringen av hälso- och sjukvården genom att lägga grunden till en infrastruktur för säker delning av data mellan svenska regioner samt med akademien och näringslivet.

ar till exempel en tydlig nationell samordning och ledning, ett koordinerat införande i vården och tillgång till nationella kliniska studier.

Genom att samla nyckelaktörer har GMS, som drivits i projektform sedan 2018, byggt ett starkt fundament för införandet av precisionsmedicin i Sverige. GMS nuvarande projekt slutar 2021 och med detta dokument beskrivs GMS planer för det fortsatta införandet av precisionsmedicin åren 2021 till 2030.



Regeringens mål: Sverige ska vara ett föregångsland för införande av precisionsmedicin i vården.

# GMS övergripande mål för en långsiktig satsning

- 1. Implementerad användning av bred gensekvensering inom sjukvården för bättre diagnostik och jämlik vård för alla patienter.** Införande av likvärdig och resurseffektiv gensekvensbaserad diagnostik inom hälso- och sjukvården för att möjliggöra individanpassad vård och behandling, det vill säga precisionsmedicin av högsta kvalitet.
- 2. Etablerad nationell genomikplattform och kunskapsdatabas.** En samlad nationell genomikplattform och kunskapsdatabas med molekylära data kopplade till hälsodata från sjukvården, samt intelligenta digitala beslutsstöd som möjliggör patientcentrerad vård, forskning och innovation.
- 3. Ökat nyttjande av genomik- och hälsodata för forskning, utveckling och innovation.** Den nationella genomikplattformen och kunskapsdatabasen levererar molekylära data av högsta kvalitet som nyttjas av såväl akademi som näringsliv för att tillsammans med sjukvården bidra till förbättrad vård för patienterna.
- 4. Ökat deltagande i kliniska studier.** Verka för fler kliniska studier och att patienter i högre grad kan erbjudas deltagande i kliniska studier då den breda diagnostiska sekvenseringen möjliggör direktrekrytering via sjukvården. Infrastrukturen medger snabb introduktion i kliniskt bruk och utvärdering av diagnostik och behandlingsresultat.
- 5. Förutsättningar för primär prevention och tidig upptäckt av folksjukdomar.** Kostnadseffektiv sekvensering används för att tidigt upptäcka, individanpassa behandling eller helt undvika olika typer av folksjukdomar, d.v.s. precisionshälsa, samt ger beredskap för att snabbt hantera hot mot folkhälsan som till exempel utbrott av nya infektionssjukdomar.

## GMS övergripande mål kopplade till målen i den nationella life science-strategin

### Genomic Medicine Sweden

Bred gensekvensering inom sjukvården för bättre diagnostik och likvärdig vård för alla patienter

Etablerad nationell genomikplattform och kunskapsdatabas

Ökat nyttjande av genomik- och hälsodata för forskning, utveckling och innovation

Ökat deltagande i kliniska studier

Primär prevention och tidig upptäckt av folksjukdomar

### Life science-strategi

Sverige ska vara ett föregångsland för införande av precisionsmedicin

Stärkta infrastrukturer för datadriven forskning och innovation

Ökat nyttjande av hälsodata för forskning och innovation

Fler företagsinitierade kliniska studier i svensk hälso- och sjukvård

Ökat fokus på förebyggande insatser och egenvård

# Nyckelfrågor för införande av precisionsmedicin i sjukvården i Sverige

Utifrån en analys av pågående GMS-satsning och andra nationella initiativ behövs en tydlig strategi och väl avvägda val utifrån svenska förutsättningar för nästa fas av införandet av precisionsmedicin i Sverige. GMS har därför identifierat sju nyckelfrågor som behöver lösas för att säkra tillgången till dagens och framtidens precisionsmedicin för patienter i Sverige. Nyckelfrågorna stakar således ut de strategiska prioriteringarna för precisionsmedicin och GMS fram till år 2030. Om man misslyckas med dessa sju nyckelfrågor är risken stor att Sverige halkar efter jämförbara länder i tillgång till den individanpassade prevention, diagnostik, behandling och uppföljning som precisionsmedicin möjliggör.

## **Starka tillsammans - Nationell samordning och ledning**

För att genomföra satsningen på GMS och precisionsmedicin krävs en stark nationell samordning och ledning i enlighet med life science strategins mål om nationell samverkan och partnerskap med regionerna. Detta ger ekonomiska samordningsvinster samt ett bättre nyttjande av den kompetens som finns spridd över landet. Viktiga områden för nationell samordning är också hälsoekonomiska analyser samt att belysa etiska och legala aspekter av datadelning.

## **Digitalisering - Nationell genomikplattform för säkert nyttiggörande av genomikdata**

En nationell IT-infrastruktur för att lagra genomikdata och annan kopplad data, en så kallad nationell genomikplattform, i hälso- och sjukvården innebär en tydlig samordningsvinst, då enskilda investeringar inom de sju universitetsregionerna skulle vara betydligt mer kostsamma. Denna plattform ger en förbättrad möjlighet till samordning med biobanksregister, kvalitetsregister och individuella patientöversikter. En gemensam skalbar infrastruktur möjliggör även samkörning med an-

nan hälsodata som därmed öppnar upp för nya medicinska innovationer och forskningsgenombrott. Genomikplattformen kommer att bidra till digitalisering av svensk hälso- och sjukvård genom att öka möjligheter för ett säkert nyttiggörande av vård-data.

## **Kunskapsstyrning - Teknologitvveckling och nationellt införande**

Teknologitvvecklingen inom området precisionsmedicin avancerar snabbt och nya teknologier kommer att utvärderas löpande inom GMS och i samarbete med ScilifeLab. På så vis säkerställer GMS att patienter i Sverige får tillgång till precisionsmedicin på ett evidensbaserat och skyndsamt sätt.

GMS-satsningen ska harmonisera med det nationella systemet för kunskapsstyrning i hälso- och sjukvården, även vad gäller implementering av genetiska analyser vid de regionala centren för genomisk medicin (GMCs) som etablerats vid respektive region med universitetssjukvård. GMS ska arbeta aktivt med vårdprogramgrupper inom fokusområdena sällsynta diagnoser, cancer, infektionssjukdomar och komplexa sjukdomar.

## **Ökad tillgång till nationella kliniska studier**

För att patienter i Sverige ska få tillgång till de bästa behandlingsmöjligheterna kommer GMS att aktivt stimulera och möjliggöra akademiska och industridrivna kliniska studier inom sina fokusområden på nationell nivå. Framtagandet och tillgängliggörandet av genetiska data blir här central för att patienter ska kunna erbjudas möjlighet att ingå i en klinisk studie.

### Starkt patientinflytande

#### - Samverkan med patientföreningar

Kunskap om patienternas behov och upplevelser är centrala i utvecklingen och införandet av breda genetiska analyser för förbättrad diagnostik, behandling och uppföljning inom hälso- och sjukvården. GMS samverkar aktivt med patientföreningar och i GMS styrgrupp finns också representanter från patientorganisationerna Riksförbundet Sällsynta diagnoser och Nätverket mot cancer.

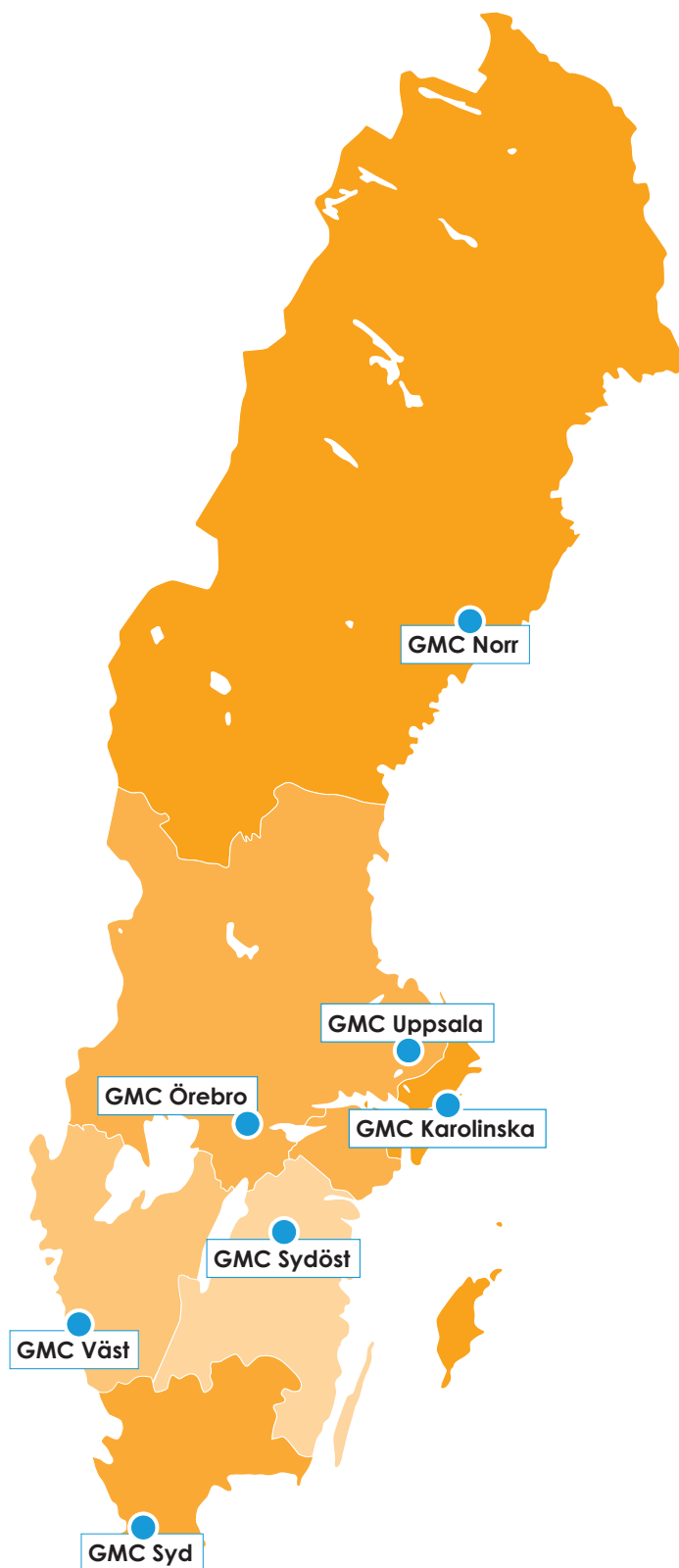
### Utbildning och kompetensutveckling av vårdpersonal

För en långsiktigt stabil implementering av precisionsmedicin i sjukvården krävs omfattande vidareutbildning samt grund- och avancerad utbildning för olika personalkategorier inom både laboriemedicin och kliniska verksamhetsområden. GMS ämnar vara en part i samarbete med sjukvårdshuvudmännen, universitet och högskolor, för att tillse denna kunskapsförsörjning.

### Partnerskap med industrin för ny avancerad diagnostik och behandling

Långsiktiga partnerskap med industrin kommer att vara en nyckel till framgångsrik utveckling av precisionsmedicin. Den nationella genomikplattformen är en kritisk förutsättning för säker nyttiggörande av digitala hälso- och genomikdata så att ny avancerad diagnostik och behandling kan utvecklas i samverkan mellan vården, akademien och näringslivet.

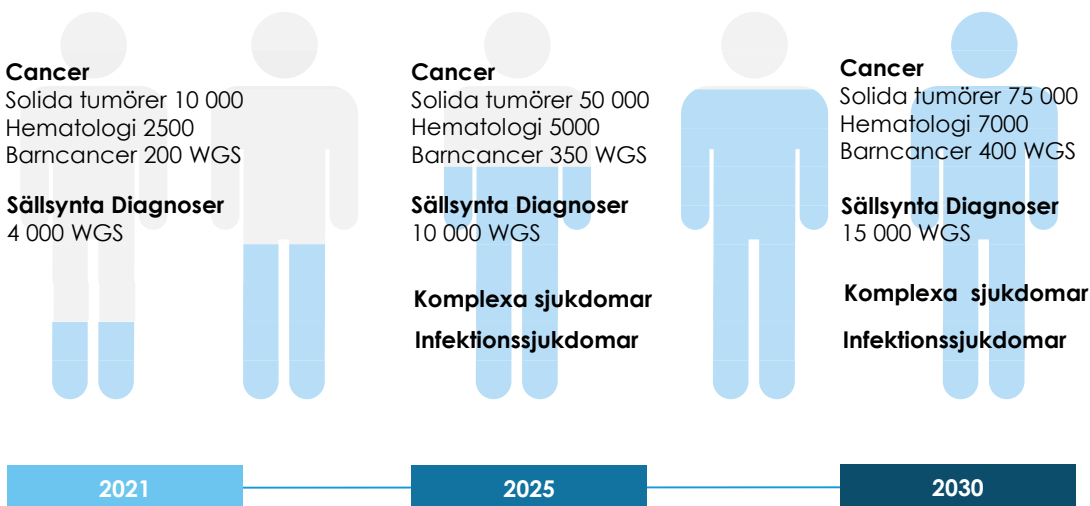
De sju regionala centren för genomisk medicin (GMC) som har etablerats vid regionerna med universitetssjukvård



# GMS 10-årsplan

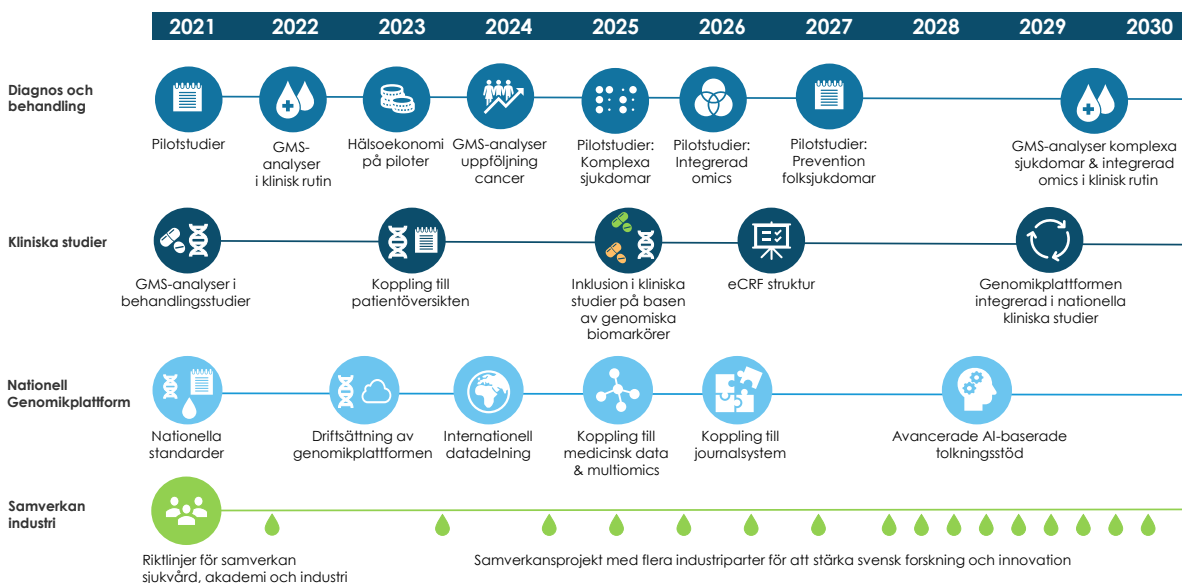
GMS mål är att bred gensekvensering i form av breda genpaneler och helgenomsekvensering används i rutinsjukvården för en bättre diagnostik av patienter med sällsynta diagnoser, cancer, infektionssjukdomar och komplexa sjukdomar. Allt för att kunna ge en bättre uppföljning och individanpassad vård och behandling av patienter. Den breda gensekvenseringen kommer att ge mer detaljerad information inför till exempel beslut om behandling och förväntas kunna ersätta många andra analyser som används idag. Antalet prov som analyseras förväntas öka över tid, där över 800 000 prov totalt kommer att analyseras i sjukvården under en tioårsperiod.

## Provvolymer per år under perioden 2021-2030



Canceranalyser för solida tumörer och hematologiska maligniteter inkluderar genpaneler inför beslut om behandling samt uppföljande blodprover för att följa cancerutveckling via fritt cirkulerande tumör-DNA. För barncancer och sällsynta diagnoser och i viss mån hematologi utförs helgenomsekvensering (WGS).

## GMS milstolpar 2021-2030



Utifrån nyckelfrågorna och de fem övergripande målen som GMS har definierat så har ett antal leverabler och milstolpar formulerats för att realisera GMS-satsningen både på kort och lång sikt. En mer utförlig projektplan finns tillgänglig på [www.genomicmedicine.se](http://www.genomicmedicine.se).

# Kostnader för införande av precisionsmedicin

## Sjukvården gör redan idag gendiagnostik

Sjukvården finansierar redan idag den gensekvensbaserade diagnostiken inom sjukvården. Dels genom medfinansiering av den pågående GMS-satsningen, men huvudsakligen genom finansiering av den gensekvensbaserade diagnostik som redan används inom sjukvården. Under 2019 uppgick kostnaden för gensekvensbaserad diagnostik till drygt 200 miljoner kronor. Under 2019 skickades även prover utomlands för cirka 85 miljoner kronor. Idag bekostar alltså svensk sjukvård gendiagnostik för knappt 300 miljoner kronor per år.



Idag bekostar svensk sjukvård gendiagnostik för knappt 300 miljoner kronor per år.

Behovet av gensekvensbaserad diagnostik bedöms stiga kraftigt från år 2021 till 2030 (790 miljoner kronor), framför allt på grund av en ökning i provvolym och fler analyser per patient.

### Införande av precisionsmedicin

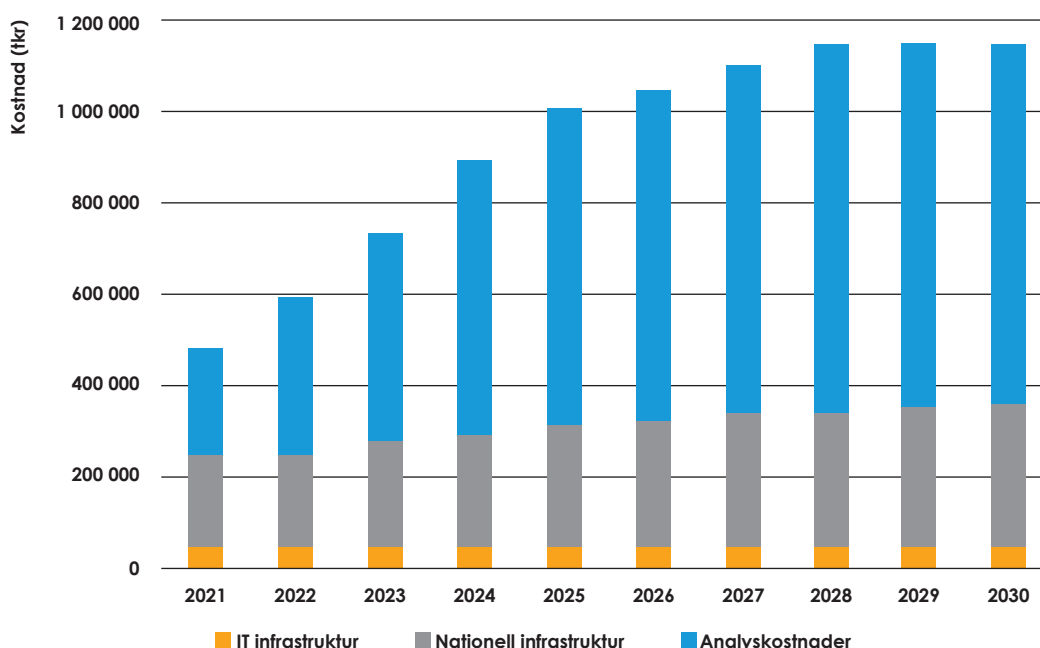
En nationell satsning ger möjlighet att dela utvecklingskostnader samt medför även ett kostnadseffektivt införande av ny diagnostik över hela landet. Kostnadsberäkningen för de närmaste 10 åren bygger på de presenterade nyckelfrågorna för genomförande och leverablerna i projektplanen. Utöver analyskostnader beräknas införandet av

precisionsmedicin att uppgå till cirka 200 miljoner kronor år 2021 för den gemensamma nationella infrastrukturen samt till cirka 50 miljoner kronor år 2021 för den gemensamma IT-infrastrukturen. Under kommande 10 år beräknas kostnaderna att öka till cirka 300 miljoner kronor år 2030 för den nationella infrastrukturen och till cirka 60 miljoner år 2030 för IT-infrastrukturen.

Den föreslagna budgeten är beräknad utifrån förutsättningen att Sverige ska bedriva adekvat precisionsmedicin, men för att nå målet världsledande skulle ytterligare medel behöva tillskjutas.



## Budgetöversikt över åren 2021-2030



Kostnaderna är uppdelade för IT-infrastruktur och nationell infrastruktur som härrör från nyckelfrågorna presenterade ovan samt för analyskostnader.



Införandet av bred genetisk analys inom svensk sjukvård kommer att leda till stor nytta för patienterna, men kommer också att medföra betydande kostnader.

### Delat ansvar region och stat

Införandet av precisionsmedicin kommer att medföra stor nytta för patienterna, men kommer samtidigt medföra betydande kostnader. Det står klart att ingen part kan bekosta denna satsning på egen hand utan en kostnadsfördelningsmodell behöver utarbetas. Regionerna står inför betydande ekonomiska utmaningar och kommer ha svårt att hantera kostnaden för utveckling och införande av gensekvensbaserade analyser på egen hand.

Den samhällsvinst som uppkommer på grund av att patienterna lever längre, kan arbeta under sin sjukdom och/eller kan återgå i arbete tidigare påverkar i hög grad sjukförsäkringssystemet. Därför är det också väsentligt att staten bör vara en huvudsaklig finansiär av



Ingen part kan bekosta införande av precisionsmedicin på egen hand.

satsningen på precisionsmedicin. För att precisionsmedicin ska vara framgångsrik så är det centralt att forskning och sjukvård samarbetar nära och gemensamt bygger upp den nationella infrastrukturen som GMS beskriver, vilket också är ett huvudargument för delade kostnader mellan stat och regioner.

En kostnadsfördelningsmodell måste diskuteras vidare mellan statens och regionernas företrädare och sannolikt bör ett partnerskap ingås.



## Risker vid en avbruten satsning på GMS

Om en långsiktig finansiering inte kan säkras förlorar Sverige möjligheten till en nationell implementering av precision-medicin på en nivå som kvalitetsmässigt kan mäta sig med den som byggs upp i många jämförbara länder. Dessa länder satsar nu stora resurser på att bygga upp kapacitet och kompetens inom området. Konkret skulle en avbruten satsning leda till att Sverige förlorar möjligheten att ändamålsenligt och kostnadseffektivt implementera nästa generations sekvenseringsplattformar i sjukvården. Resultatet blir ökade kostnader, sämre och ojämnt fördelad tillgång till diagnostik och individanpassad vård samt minskade möjligheter att följa patienter över tid.

Utan tillgång till den nationella genomikdatabasen för forskning och industrisamverkan riskerar Sverige också att förlora konkurrenskraft internationellt. Inte minst drabbas förmågan att attrahera kliniska studier till Sverige, vilket på sikt ger Sveriges patienter sämre möjligheter att få tillgång till nya läkemedel. Utan den nationella genomikdatabasen går också resten av Sveriges life science-ekosystem miste om en nationellt skalbar infrastruktur för nyttiggörande av hälsodata som skulle kunna vara tillämpbar inom hela systemet.

## Långsiktiga satsningar på precisionsmedicin i Norden, Europa och globalt

Många länder kraftsamlar för att införa precisionsmedicin på nationell nivå. Satsningarna har motiverats av patientnytta, men även i olika grad av sitt värde för klinisk forskning och näringsliv. Vilken typ av analyser initiativen spänner över varierar. Flera initiativ (som det danska och engelska) fokuserar på helgenomanalyser medan GMS har som mål att ta fram alla de verktyg som krävs för högkvalitativ precisionsmedicin, inklusive riktade analyser som genpaneler.

### Internationella erfarenheter inom precisionsmedicin

#### Danmark

Inom Norden har Danmark etablerat det danska genomcentret under det danska hälsoministeriet med betydande finansiering från NovoNordisk Foundation och den danska regeringen. Budgeten för denna satsning är ca 1,4 miljarder kronor (2019-2023).

#### England


På europeisk nivå var England först ut 2013 med en betydande satsning på precisionsmedicin genom Genomics England (ca 4,9 miljarder kronor, 2013-2018). Efter att ha uppnått sitt första mål att sekvensera 100 000 genom inom cancer och sällsynta diagnoser i slutet på 2018, så har den brittiska regeringen beslutat att sekvensera fem miljoner genom under nästkommande fem år.

#### Frankrike

Frankrike satsar på att bygga en nationell infrastruktur för precisionsmedicin fram till 2025 (ca 7 miljarder kronor) för sällsynta diagnoser och cancer.

#### Australien

Globalt är Australian Genomics (ca 3,3 miljarder kronor, 2019-2024) det senaste exemplet på en långsiktig och storskalig satsning.



**För mer information:**  
[www.genomicmedicine.se](http://www.genomicmedicine.se)  
[info@genomicmedicine.se](mailto:info@genomicmedicine.se)