



FOLKETINGET

# Ekspertmøde om Personlig Medicin

**Sundhedsudvalget**

Torsdag den 30. november 2023, kl. 15.00-16.30

Vær. 2-011, Christiansborg



FOLKETINGET

# Rasmus Lund-Nielsen (M)

## Formand for Sundhedsudvalget

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget



FOLKETINGET

# Bettina Lundgren

## Direktør, Nationalt Genom Center

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget





FOLKETINGET

# Sisse R. Ostrowski

Overlæge, Rigshospitalet  
Professor, Københavns Universitet

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget



# Personlig medicin

## Fremtidens data-drevne sundhedsvæsen

**Sisse Rye Ostrowski**

Professor, overlæge, forskningsleder, ph.d., dr.med.  
Studieleder for *Master i personlig medicin*

Afd. for klinisk immunologi, Rigshospitalet, Københavns Universitet

# Hvad er personlig medicin?

## Personlig medicin er meget mere end ”medicin” og ”genomer”

- Vi skal være enige om definitionen på personlig medicin
- Personlig medicin dækker over mere præcis (mindre usikker) og på sigt mere personligt tilpasset (inkl. subjektivt) **data-drevet intervention** – hvor intervention\* foregår på alle tidspunkter af en borger og (fremtidig) patients liv
  - Forebyggelse
  - Tidlig sygdomsopsporing
  - Diagnostik
  - Behandling
  - Opfølgning

\*Medicinske tiltag som fx diagnostik, behandling, opfølgning mv.



Danmark har – internationalt set – unikke nationale registre med sundhedsdata, elektroniske patientjournaler og biobanker der kobles via CPR numre, et højt digitaliseret samfund og befolkning (*wearables*), innovative og stærke forskningsmiljøer samt en stærk *life science* industri – og Danmark er et af de få lande i verden hvor en stor andel (20%) af den voksne befolkning er genetisk undersøgt

**Unikt udgangspunkt for udvikling, validering og implementering af personlig medicin!**



## ~1 mio. Danskere er udvidet genetisk undersøgt i forskellige forskningsprojekter

- **Jf. Dansk lovgivning, må forskningsdata (inkl. 1 mio. genotyper) ikke anvendes klinisk**
  - Det er dybt uetisk – patienter forventer at deres data indgår i deres egen behandling
- **Vi bør kunne *genbruge* eksisterende forsknings genomiske data til at**
  - Øge vores viden om genernes betydning for (livslang) sygdomsudvikling og behandling, og bruge den viden til at udvikle nye interventioner inkl. medicin
  - Lære hvordan vi udvikler, validerer og implementerer algoritmer og beslutningsstøtte baseret på genomiske data mhp. at forbedre **forebyggelse, tidlig opsporing, diagnostik, behandling og opfølgning**
    - Farmakogenetik, arvelige behandlelige sygdomme (3%), undgå overbehandling af lavrisiko patienter mv.
  - Behandle patienten der har givet sine data til forskning – der hvor vi har viden og evidens





## Hvordan kan personlig medicin og nye teknologier medvirke til at mindske overbehandling og unødigt opfølgning m.m.?

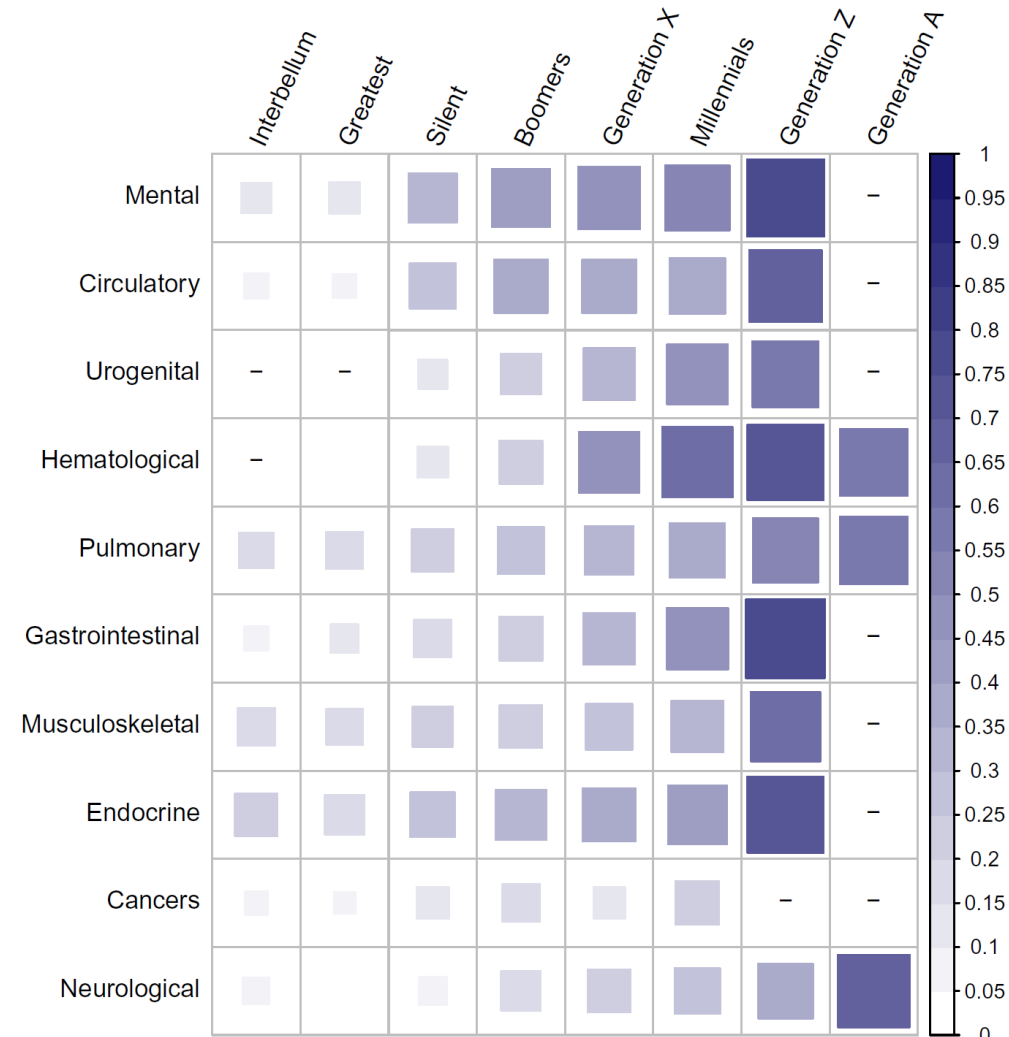
- Vores sundhedsdata kan bruges til at udvikle algoritmer og beslutningsstøtte, der kan risikostratificere og identificere patienter med høj og lav risiko, mhp. optimal intervention og mindsket overbehandling – og fordi vi har socioøkonomiske data, kan Danske sundhedsdata bidrage til at mindske ulighed i sundhed
- **Familiehistorik (genealogi)**
- **Polygene score**
- **Sygdomsforløb (trajektorier)**

## Familiehistorik (genealogi)

- Danske registerdata kan bruges til at belyse familiehistorik i flere generationer, så algoritmer med denne information, kan identificere høj og lav risiko for sygdom og helbredsrelaterede events

## A comprehensive map of genetic relationships among diagnostic categories based on 48.6 million relative pairs from the Danish genealogy

Georgios Athanasiadis<sup>a,b,c,1</sup>, Joeri J. Meijssen<sup>a,b</sup>, Dorte Helenius<sup>a,b</sup>, Andrew J. Schork<sup>a,b,d</sup>, Andrés Ingason<sup>a,b,e</sup>, Wesley K. Thompson<sup>a,b,f</sup>, Daniel H. Geschwind<sup>g,h,i</sup>, Thomas Werge<sup>a,b,e,j,1,2</sup>, and Alfonso Buil<sup>a,b,1,2</sup>



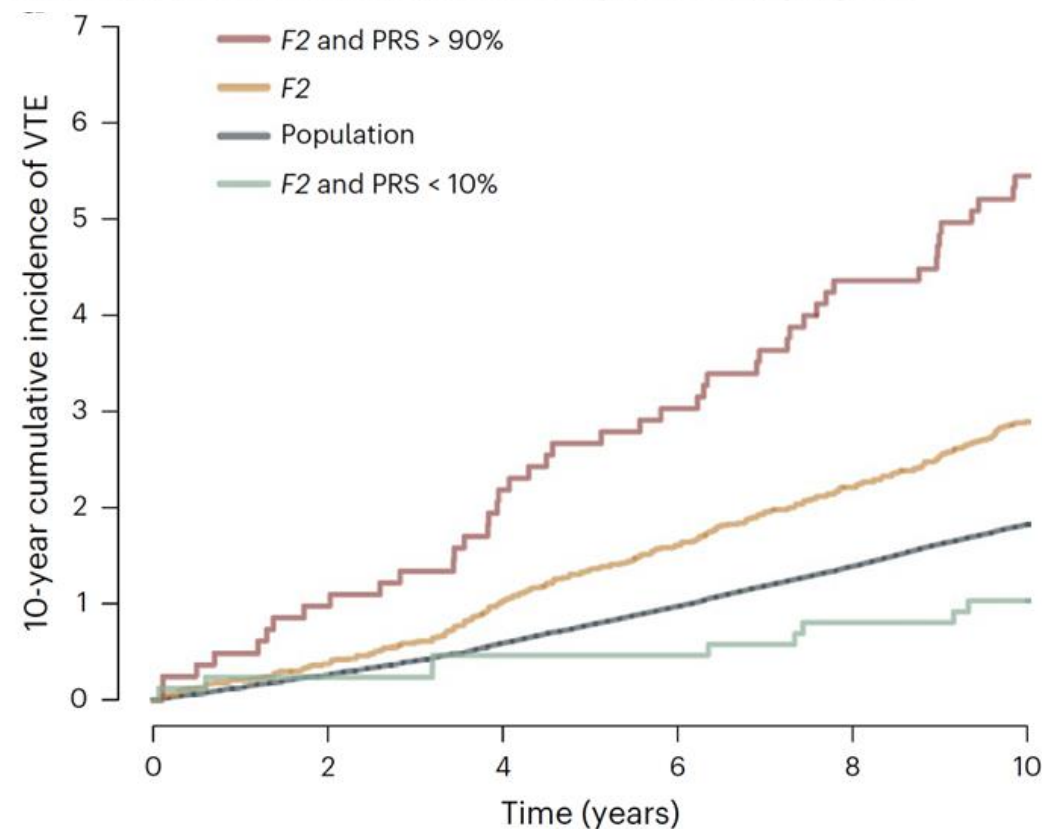
## Polygene score

- Genomiske data kan bruges til at udregne polygene score – og dermed identificere høj og lav risiko for sygdom og andre helbredsrelaterede events
- Polygene score er særligt gode til at vurdere risiko indenfor de store folkesygdomme, der typisk skyldes mange genvarianter (polygene)
- Polygene score kan identificere lavrisiko patienter, og bidrage til at undgå overbehandling
- Mange valide databaser med polygene score

nature genetics

## Genome-wide meta-analysis identifies 93 risk loci and enables risk prediction equivalent to monogenic forms of venous thromboembolism

Jonas Ghouse<sup>1,2,3</sup>, Vinicius Tragante<sup>1,2,3</sup>, Gustav Ahlberg<sup>1,2</sup>, Søren A. Rand<sup>1,2</sup>, Jakob B. Jespersen<sup>1,2</sup>, Eva Birgitte Leinøe<sup>4</sup>, Christoffer Rasmus Vissing<sup>5</sup>, Linea Trudse<sup>6,7</sup>, Ingileif Jonsdottir<sup>8,9</sup>, Karina Banasik<sup>10</sup>, Søren Brunak<sup>11</sup>, Sisse R. Ostrowski<sup>1,2,3</sup>, Ole B. Pedersen<sup>1,2,3</sup>, Erik Sørensen<sup>4</sup>, Christian Erikstrup<sup>12</sup>, Mie Topholm Bruun<sup>13</sup>, Kasper Rene Nielsen<sup>14</sup>, Lars Køber<sup>15,16</sup>, Alex H. Christensen<sup>17</sup>, Kasper Iversen<sup>18,19</sup>, David Jones<sup>20</sup>, Kirk U. Knowlton<sup>21,22</sup>, Lincoln Nadauld<sup>23,24</sup>, Gisli H. Halldorsson<sup>25</sup>, Egil Ferkingstad<sup>26</sup>, Isleifur Olafsson<sup>27</sup>, Solveig Gretarsdottir<sup>28</sup>, Pall T. Orundarson<sup>29,30</sup>, Patrick Sulem<sup>31</sup>, Unnur Thorsteinsdottir<sup>32</sup>, Gudmundur Thorgeirsson<sup>33</sup>, Daniel F. Gudbjartsson<sup>34</sup>, Kari Stefansson<sup>35</sup>, Hilma Holm<sup>3,26</sup>, Morten Salling Olesen<sup>1,2,24</sup> & Henning Bundgaard<sup>10,24</sup>



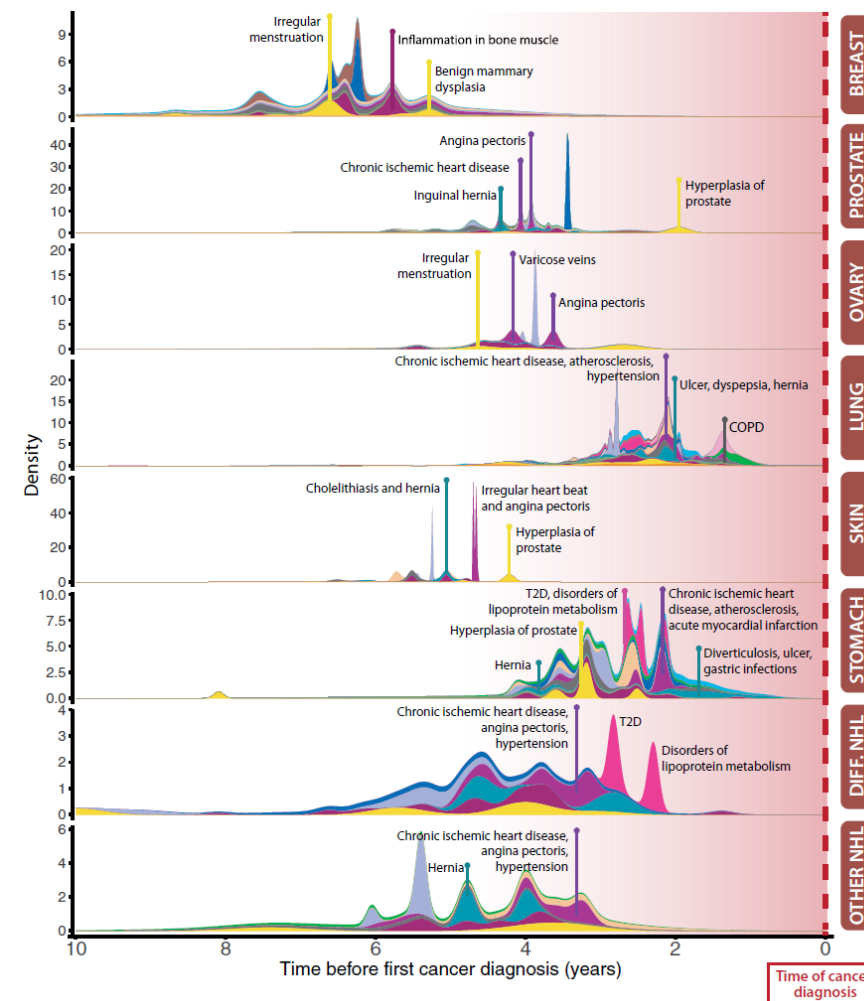


## A Large-Cohort, Longitudinal Study Determines Precancer Disease Routes across Different Cancer Types

Jessica X. Hu<sup>1</sup>, Marie Helleberg<sup>2</sup>, Anders B. Jensen<sup>1</sup>, Søren Brunak<sup>1,3</sup>, and Jens Lundgren<sup>2</sup>

## Sygdomsforløb (trajektorier)

- Danske registerdata kan bruges til at bestemme rækkefølge og forløb af fx forskellige diagnoser før/efter en givet sygdom, så algoritmer med denne information, kan identificere høj og lav risiko for sygdomsudvikling, co-morbiditet og multimorbiditet





## Take home message til FT SUU Input til den næste nationale strategi for personlig medicin

- Lovgivningen bør justeres så forskningsdata (inkl. genomiske data) kan indgå i almindelig lægelig diagnostik og behandling
- Der bør etableres en samlet sundhedsdata-infrastruktur ét sted, så forskellige data (register, journal, genomiske mv) kan integreres og (gen)bruges – optimalt der hvor sundhedsdata genereres – i sundhedsvæsnets net

**Vi har data og kompetencerne i Danmark – ovenstående vil bidrage til at indfri potentialet af vores unikke sundhedsdata og bane vejen for udviklingen af et data-drevet sundhedsvæsen med mere lighed i sundhed og mindre overbehandling**



All patient care is, to some degree, personalised. The more specific discipline of personalised medicine is typically characterised by the use of large-scale analytical

of possible treatments, with an associated reduction of side effects. However, the field still exhibits uncertainties with regard to cost-effectiveness and overall benefits. Personalised medicine is relevant for diverse medical specialties and a broad spectrum of technologies. Therefore, the current strategy includes all relevant medical specialties and technological modalities. The first strategy had an emphasis on three focus areas,

This strategic goal responds to inequalities in access to personalised medicine, and the fact that personalised medicine challenges the legal and organisational distinction between research and routine clinical practice. There is a need to enhance knowledge on personalised medicine throughout the patient journey, including preventive measures, diagnostics, treatment and follow-up. The primary health care services must be equipped to benefit from the opportunities presented by personalised medicine.

2. Health care services that possess the relevant competence to meet individual needs related to personalised prevention, diagnostics, treatment and follow-up.

This strategic goal shall meet the challenges associated with the information systems and data management in the field of personalised medicine, particularly with regard to physical infrastructure and organisation of services related to storage, sharing and high-performance computing of large-scale health data. In addition it addresses the practical and regulatory challenges related to the primary and secondary use of health data in the interface between research and clinical procedures with relevant and rapidly developing software.

follow-up, including in primary care. Personalised medicine may enhance the specificity

# Tak for opmærksomheden!



[sisse.rye.ostrowski@regionh.dk](mailto:sisse.rye.ostrowski@regionh.dk)



FOLKETINGET

# Steen Werner Hansen og Jørgen Schøler Kristensen Formandskab for Medicinrådet

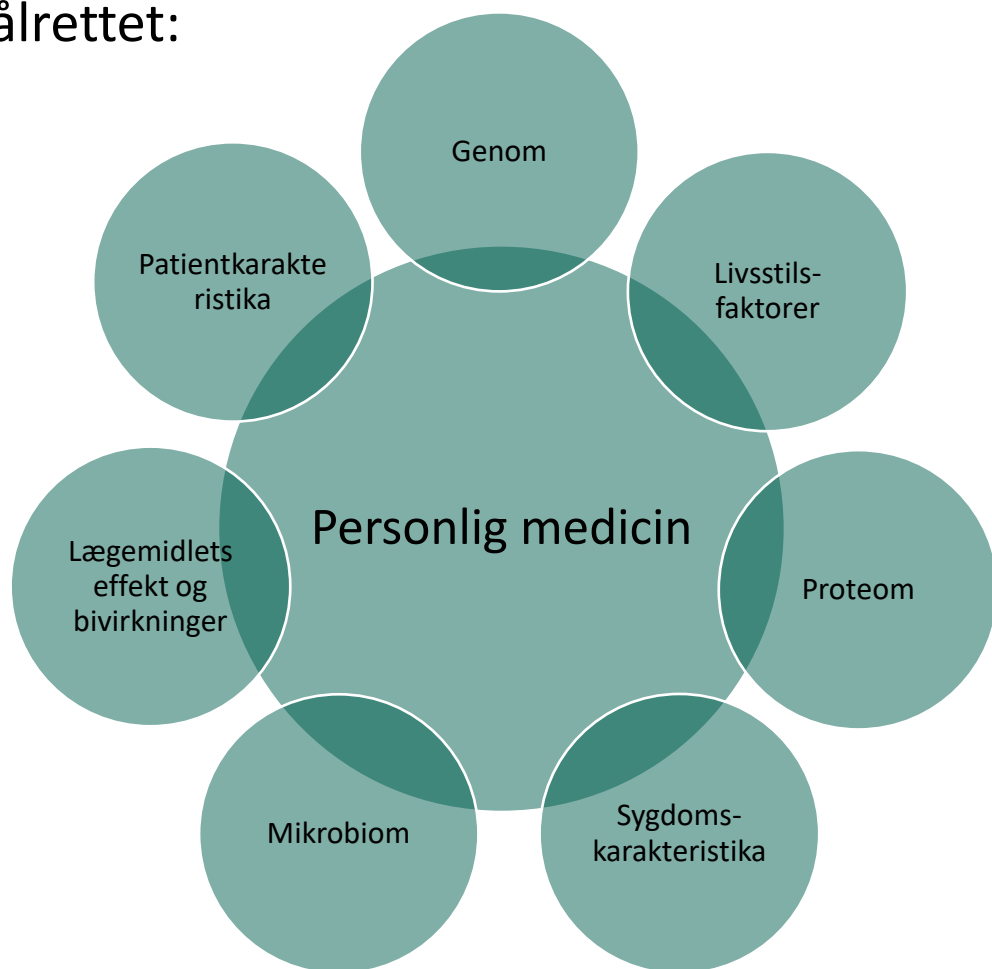
Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget

# Personlig medicin - oplæg fra Medicinrådet

*Steen Werner Hansen, formand for Medicinrådet*  
*Jørgen Schøler Kristensen, formand for Medicinrådet*

# Personlig medicin er medicin tilpasset den enkelte

- Personlig medicin bruges om behandling målrettet:



- Targeteret behandling
  - målrettes bestemte varianter af sygdommen (f.eks. specifikke genetiske mutationer) – det giver bedre effekt og færre bivirkninger
  - Giver mulighed for at sortere de patienter fra, hvor lægemidlet ikke virker
- Nye komplekse behandlinger
  - f.eks. genterapier udviklet til arvelige sygdomme
- Individualiserede behandlingsforløb
  - tilpasset den enkelte patient

....giver det mere sundhed for pengene?





# Udfordringer

## Små patientpopulationer

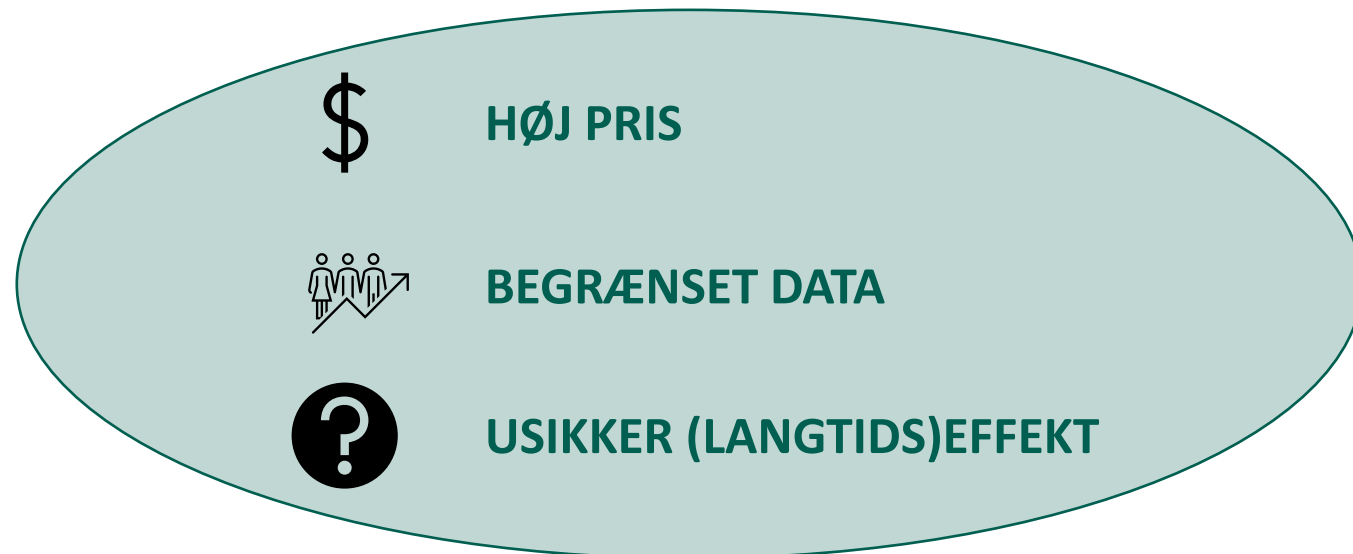
- Store/større populationer slices op
- Sjældne sygdomme

## Usikkerhed om effekter på lang sigt

- Effekterne fremskrives langt ud over studiers opfølgningstid

## Stor usikkerhed

- Prisen tager ikke højde for usikkerheden
- Hvem skal betale for usikkerheden?  
Ved vi reelt, hvad vi køber?



## Forventninger til innovation

- Er nyt altid innovativt? Er innovativt altid bedre?

## Den forhandlede pris er fortrolig – egentlig debat om prissætning er vanskelig...

- Hyppigste begrundelse for ikke-anbefaling:  
*Prisen er for høj, når usikkerheden om effekten tages i betragtning.*

# Fokusområder i ny strategi for personlig medicin

- Medicinrådet skal fortsat være indgangen for nye lægemidler på de danske hospitaler
  - Medicinrådet håndterer udfordringerne
- Når ATMP'er (genterapier) og nye targeterede behandlinger tages i brug, bør data opsamles for alle patienter, så nuværende patienters erfaringer skaber værdi for fremtidens patienter og for samfundet.
- Risikodelingsaftaler en mulighed men ikke en erstatning for solide kliniske studier – hvordan udarbejder vi en reel risikodeling mellem køber og sælger?
- Den nationale strategi for personlig medicin bør være ambitiøs hvad angår akademisk udviklede ATMP

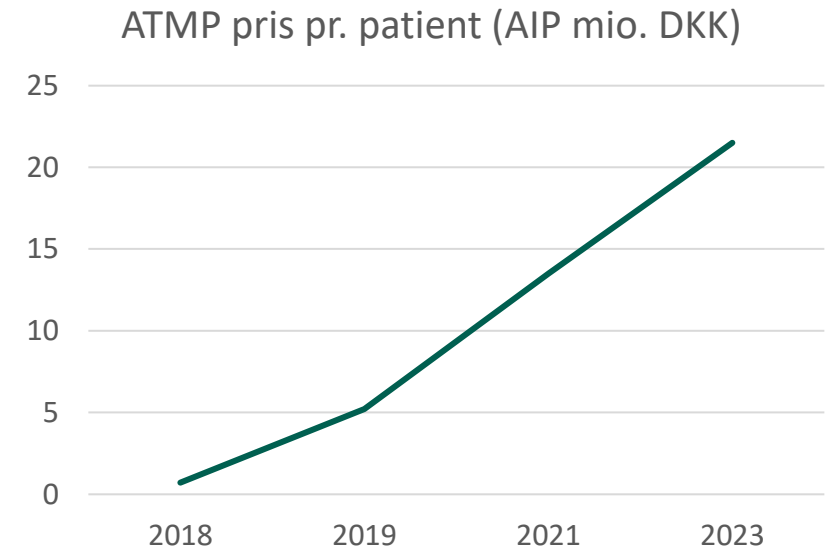


# ATMP'er i Medicinrådet



Status på vurdering i Medicinrådet:

- 13 ansøgninger modtaget
- 9 vurderinger afsluttet
  - 5 anbefalet
  - 4 ikke anbefalet





[Medicinraadet.dk](https://www.medicinraadet.dk)





FOLKETINGET

# Ida Sofie Jensen

Koncernchef,  
Lægemiddelindustriforeningen (Lif)

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget



# Ekspertmøde om personlig medicin 30. november 2023

---

Ida Sofie Jensen, koncernchef, Lægemedelindustriforeningen

# ATMP markerer et paradigmeskifte i sundhedsvæsenet

ATMP står for Advanced Therapy Medicinal Products.

ATMP omfatter tre typer af terapier:

- Genterapier
- Celleterapi
- Vævsteknologier

Avancerede terapier markerer et paradigmeskifte i den måde, vi behandler patienter på, som kræver markante omstillinger i sundhedsvæsenet.

Avancerede terapier er karakteriseret ved:

- ❖ Sygdomsmodificerende og potentielt helbredende behandlinger
- ❖ Typisk engangsbehandlinger
- ❖ Lægemiddelproduktion og behandling flyder sammen og fordrer nye samarbejder mellem sygehus og lægemiddelproducent.



# ATMP-aktører og forskningsnetværk



# Ny national strategi for personlig medicin og ATMP i 2024

Med finansloven afsættes der 30 mio. kr. årligt fra 2024 til 2027 til en strategi for personlig medicin.

## Vision

Danmark skal være et foregangsland inden for både udvikling og anvendelse af personlig medicin og ATMP til gavn for patienterne.

## Centrale fokusområder

- Udbygning af kompetencer og kapacitet i sundhedsvæsenet
- Etablering af organiserede netværk til brug for videndeling
- Alternative aftalemodeller skal håndtere usikkerhed
- Rammer og vilkår for samkøring og deling af sundhedsdata skal styrkes.
- Den kommende sundhedsfond skal blandt andet have fokus på at investere i udvikling og implementering af nye behandlingsformer også på lægemiddelområdet.
- Rammer for offentlig og privat forskning og samarbejde skal styrkes, og fundamentet for tiltrækning af udenlandske investeringer skal udbygges.





FOLKETINGET

# Anders Bojesen

Speciallæge i Klinisk Genetik,  
Ph.d., AB Genetik – Lægefaglig rådgivning

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget





**AB GENETIK**  
Lægefaglig rådgivning

- Anders Bojesen
- Speciallæge og PhD i Klinisk Genetik
- Arbejdet med genetik i 20 år
- Cheflæge og ledende overlæge siden 2011 på Klinisk Genetisk afdeling, Vejle og AUH indtil jan 2023
- Mange års erfaring med implementering af NGS/genomsekventering
- Uafhængig konsulent for bl.a. sædbanker, fertilitetsklinikker, analysefirmaer og Region sjælland

# Den nationale strategi er en gave

---

- Der er sat turbo på en teknologisk udvikling, hvor Danmark haltede bagefter
- Der er sat turbo på den faglig udvikling
- Mange flere patienter tilbydes genetisk undersøgelser



# National strategi for personlig medicin

- Hvordan kunne Danmark skille sig ud?
- Samkøring af genomiske data med vores registerdata/sundhedsdata
- Novonordisk fonden ville betale
- Nogen (Regionerne?) så potentialet i at spare mange penge på dyre analyser
- Istedet for kohorter af raske (eller syge med folkesygdomme) valgte man at patienter skulle have gavn af genomsekventering
- De patientgrupper der nu tilbydes sekventering er nogenlunde de samme vi tilbød sekventering førhen – patienter med sjældne sygdomme

# Hvordan har strategien virket?

## Set fra et klinisk perspektiv

---

- Vi har fået adgang til hel-genomsekventering
- Processen har været meget top-down og MEGET bureaukratisk
- NGC og sekventeringscenter øst og -vest er blevet opfattet som forsøg på centralisering
  - Region Syddanmark og -Nord opruster sekventeringskapacitet - overkapacitet og fordyrelse
  - Alle regioner analyserer nu selv alle analyser – ekspertviden fortyndes
  - De faglige selskaber arbejder bedre sammen - eks. GenNet i Klinisk Genetik
- Regionerne har ikke investeret nok i fortolkning og rådgivning
  - Medfører flaskehalse og lang ventetid

# Hvordan har strategien virket?

## Behandlingsperspektiv

---



- Flere har fået adgang til genetisk diagnostik
- Måske lidt flere har fået en præcis diagnose – usikker gevinst ved helgenomsekventering – det bliver ikke målt!
- Nogle ganske få har fået adgang til ny behandling - dem er der stor fokus på fra NGC's side



# Hvad har vi fået for 1 mia kr. + drift af NGC

---

- 20.000 helgenomer
- 50.000kr/stk
  
- 60.000 helgenomer
- 16.667kr/stk





# Pris på helgenom

Helgenomanalyse i 30X  
(som det NGC udbyder)  
175\$ / 199EUR/ 399\$

Products ▾ Rare Diseases New Reports Company ▾ Register Your Kit

Search User Cart

**%60 OFF**

cyber monday

Limited Time Offer - Hurry Up!

## Genome Sequencing Test

~~€500.00 EUR~~ €199.00 EUR Sale

Add to cart

More payment options

Turnaround Time

8 weeks Turnaround Time

100% of DNA | Avg. Coverage 30X\*

Personalized Genetic Reports

Sequencing.com  
Nebula.org  
Dantelabs.com



FOLKETINGET

# Morten Freil

## Direktør, Danske Patienter

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget

Ekspertmøde i Folketingets Sundhedsudvalg

---

# Personlig medicin for patienterne

Direktør Morten Freil

30. november 2024

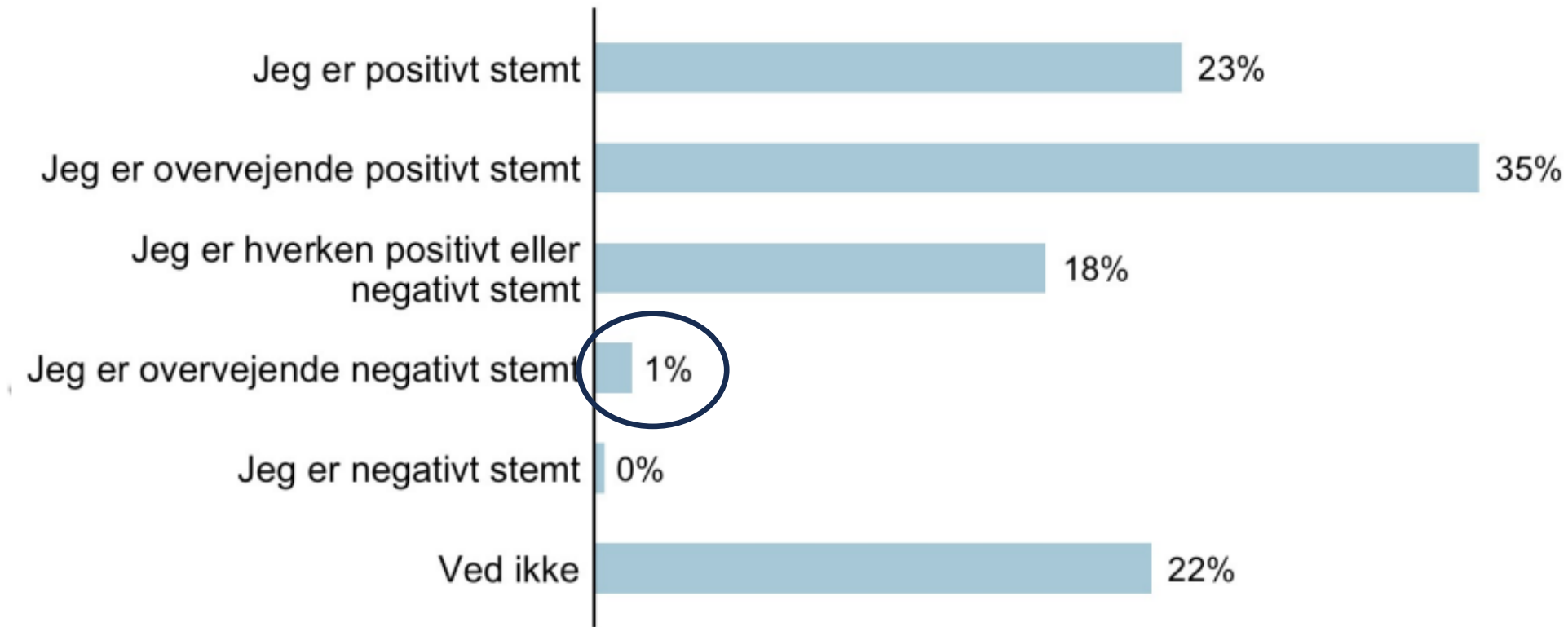
# Borgernes holdninger



# Genanalyser i behandling - Befolkningens holdning

---

Hvad er din umiddelbare holdning til at det danske sundhedsvæsen anvender genetiske analyser i forbindelse med behandling?



# POTENTIALER OG UDFORDRINGER FOR PATIENTERNE

Fx:

Advice for NGC, april 2022

Patients' and professionals' views related to ethical issues in precision medicine: a mixed research synthesis, BMC Medical Ethics, 2021

Patients' perspectives related to ethical issues and risks in precision medicine: a systematic review, PMC, 2023



# Potentialer

---

Hurtig  
diagnostik

Bedre effekt

Færre  
bivirkninger

Bedre  
forudsigelse af  
risiko

# Udfordringer for patienten

---

Person-  
følsomme  
data

Usikkerhed  
  
Langsigtede  
virkninger og  
bivirkninger

Sygelig-  
gørelse  
  
Sekundære  
  
Risiko-

Adgang til  
behandling



**FOKUS I  
FREMtidig  
UDVIKLING**

# Fokus i forhold til patienten

---

Samtykke  
anvendelse  
af data

Information

Inddragelse

Fælles  
beslutnings-  
tagning

Fortrolighed

# Fokus i forhold til rammer

---

Data-  
sikkerhed

Godkendelse

Standard-  
behandling?

Sparsomt  
datagrundlag

Real World Data

Betalings-  
modeller

Risikodeling

Etik

Inddragelse af  
patienter og  
borgere i  
udvikling



FOLKETINGET

# Spørgsmål

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget





FOLKETINGET

# Afrunding

# Rasmus Lund-Nielsen (M)

## Formand for Sundhedsudvalget

Ekspertmøde om Personlig Medicin  
Sundhedsudvalget