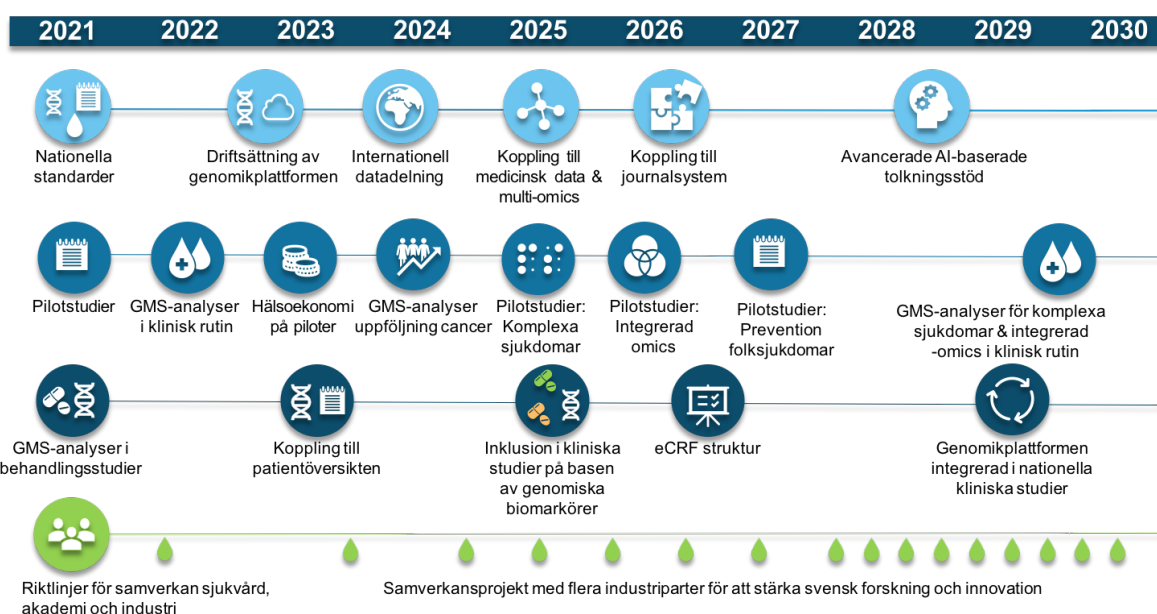


## GMS projektplan 2021-2030

Utifrån nyckelfrågorna och de fem övergripande målen så innehåller den 10-åriga projektplanen ett antal leverabler och milstolpar (figur 1) för att realisera GMS-satsningen både på kort och lång sikt.



Figur 1. Milstolpar 2021-2030.

### Mål 1: Implementerad användning av bred gensekvensering inom sjukvården för bättre diagnostik och likvärdig vård för alla patienter

GMS mål är att bred gensekvensering i form av breda genpaneler, helgenomsekvensering och RNA-sekvensering används i rutinsjukvården för en bättre diagnostik av patienter med cancer, sällsynta diagnoser, infektionssjukdomar och komplexa sjukdomar, allt för att kunna ge en bättre uppföljning och individanpassad vård och behandling. Den breda gensekvenseringen kommer ge mer detaljerad information för stratifiering av patienter inför till exempel behandlingsbeslut och förväntas kunna ersätta många andra analyser som används idag.

- Fortsatt genomförande av nationella pilotprojekt inom cancer, sällsynta diagnoser, infektionssjukdomar och farmakogenomik (år 1-3)
- Etablering av GMS-analyser som förstahandsval i klinisk rutin (år 1-3)
- Hälsoekonomiska studier för pilotprojekten genomförda (år 3-5)
- Implementering av molekyllära analyser för uppföljning av cancerpatienter (år 3-5)
- Kliniska pilotprojekt för nya diagnosområden, framförallt komplexa sjukdomar (år 3-7)
- Kliniska pilotprojekt för integrerade omics-tekniker (år 3-7)

- G. Uppskalning av analyser till nya diagnosgrupper och fler patienter (år 5-10)

### **Mål 2: Etablerad nationell genomikplattform och kunskapsdatabas**

En grundläggande förutsättning för ett lyckat införande av precisionsmedicin i svensk sjukvård är strukturering och samordning av genetiska data på en nationell nivå. Det samlade informationsunderlaget kan sedan ligga till grund för diagnostik av individen, nationell statistik och utfallsanalyser. Vidare är aggregerad och strukturerad data en nödvändighet i utvecklingen av nästa generations diagnostiska beslutsstöd och för medicinsk forskning och utveckling. En nationell IT-infrastruktur för lagring och beräkning av genomikdata i hälso- och sjukvården byggs upp. Den nationella genomikplattformen och kunskapsdatabasen kommer under projektets gång att expandera för att inkludera, integrera eller interagera med ytterligare datakällor inom sjukvården.

- A. Nationella standarder för prov- och patientdata kopplade till genomikdata tas fram (år 1)
- B. Fullskalig pilot för nationell IT-infrastruktur för lagring och beräkning av genomikdata (år 2)
- C. Driftsättning av nationell genomikplattform för lagring och beräkning av genomikdata (år 3)
- D. Anslutning till projekt för grundläggande internationell datadelning (år 3)
- E. Koppling av infrastrukturen till andra typer av medicinska data och multi-omics data (år 3-5)
- F. Integrering av infrastruktur i journalsystem (år 5)
- G. Driftsättning av AI-baserade supportsystem och tolkningsstöd/visualisering (år 7-9)

### **Mål 3: Ökat nyttjande av genomik- och hälsodata för forskning och innovation**

För att stärka svensk forskning och innovation inom precisionsmedicin avser GMS att utveckla en struktur och ett ramverk för samverkan mellan sjukvård, akademi och industrin. Detta görs tillsammans med universitetens och regionernas innovationskontor och med representation från industrin. GMS kan som nationell infrastruktur erbjuda en unik resurs för enhetlig populationsbaserad molekylär profilering av patientgrupper inom hälso- och sjukvården. Tillsammans med landets registerstrukturer kan GMS bidra med data för världsledande klinisk forskning som bygger på enhetliga "real-world" data avseende genomik kopplad till behandlingsrespons, biverkningar, livskvalitet, läkemedelsförskrivning och hälsoekonomi. Genom att genomlysas finansiella och legala aspekter, immaterialrättsliga frågor och utarbeta riktlinjer för samverkan skapas unika förutsättningar för ett ökat nyttjande av genomik- och hälsodata för forskning, innovation och samverkan med industrin, med bibehållet skydd för den personliga integriteten. Samtidigt initieras pilotprojekt inom GMS i syfte att stärka svensk forskning och innovation inom precisionsmedicin.

- A. Riktlinjer för samverkan mellan sjukvård, akademien och industrin utarbetade (år 1-2)
  - B. Etablering av ett nationellt förankrat ramverk för innovation och företagssamverkan samt modell för uppföljning (år 1-3)
  - C. Initiering av samverkansprojekt inom GMS med deltagande av flera industriparter i syfte att stärka svensk forskning och innovation (år 1-10)
  - D. Workshops och hearings för att informera om GMS och få återkoppling om pågående forsknings- och innovationsaktiviteter (årligen)
  - E. Tillgängliggörande av genomik- och hälsodata till akademi och näringsliv (år 3-10)
-

#### **Mål 4: Ökat deltagande i kliniska studier**

Kliniska behandlingsstudier med koordinerad nationell rekrytering av patienter är en förutsättning för utvärdering av nya behandlingar och kopplad akademisk forskning. De utvecklade GMS-analyserna möjliggör enhetlig nationell bred genanalys för inkludering av relevanta patientgrupper i kliniska studier och för vidare analyser av behandlingsrespons, livskvalitet, biverkningar, hälsoekonomi och kopplade provdata i den etablerade kunskapsdatabasen.

- A. Genomförande av GMS-analyser i utvalda kliniska studier
  - i) GMS-analyser integrerade i två nationella behandlingsstudier av cancerpatienter (år 1)
  - ii) Analyser utvecklade av GMS inkommerade i majoriteten av alla nationella studier som inkluderar patienter på basen av genomiska biomarkörer (år 5)
- B. Teknisk integration av nationella genomikplattformen mot system för nationella kliniska studier.
  - i) Den nationella genomikplattformen används som studiedatabas i en nationell klinisk behandlingsstudie i samarbete med den nationella patientöversikten (år 3-5)
  - ii) Genomikplattformen kopplad till en gemensam nationell elektronisk rapport "Case Report Form" (eCRF-struktur) för kliniska studier (år 6)
- C. Genomikplattformen är en integrerad diagnostisk och translationell struktur i nationella kliniska studier för cancer, ärftliga sjukdomar, infektionssjukdomar och folksjukdomar (år 9)

#### **Mål 5: Förutsättningar för primär prevention och tidig upptäckt av folksjukdomar**

En kostnadseffektiv sekvensering ger möjligheter att i grunden förändra förutsättningarna för både behandlingsutfall och sjukvårdskostnader genom att antingen tidigt upptäcka, skräddarsydd behandling eller helt förebygga olika typer av sjukdomar så fort de kunskapsmässiga förutsättningarna öppnas inom dessa sjukdomsområden. I linje med Sveriges ambition när det gäller prevention och screening kan GMS bidra med bred molekylär profilering för att utforska möjligheter till tidig upptäckt av sjukdomar via genetiska biomarkörer. GMS ser också stora möjligheter att bidra i pågående screeningprogram för cancer och andra folksjukdomar. Satsningen innebär även en ökad beredskap för att snabbt hantera tillkommande hot mot folkhälsan som till exempel nya infektionssjukdomar.

- A. Pilotprojekt att identifiera familjer med ärftlig cancer som del av primär cancertestning (år 1-3)
- B. Förmåga till helgenombaserad smittspårning för tidig upptäckt av infektionssjukdomar (år 2-3)
- C. Pilotprojekt kring tidig detektion utvalda cancerformer (år 3-5)
- D. Pilotprojekt kring riskstratifiering/behandling inom utvalda folksjukdomar (år 3-5)
- E. Pilotprojekt att använda genomikdata som bas för val av biologiska läkemedel (år 3-5)
- F. Pilotprojekt kring prevention av utvalda folksjukdomar utifrån genetisk information (år 5-7)
- G. System för tidig detektion och prevention av utvalda folksjukdomar utifrån genetisk information implementerat (år 10)