

Precisionsmedicinskt centrum Karolinska

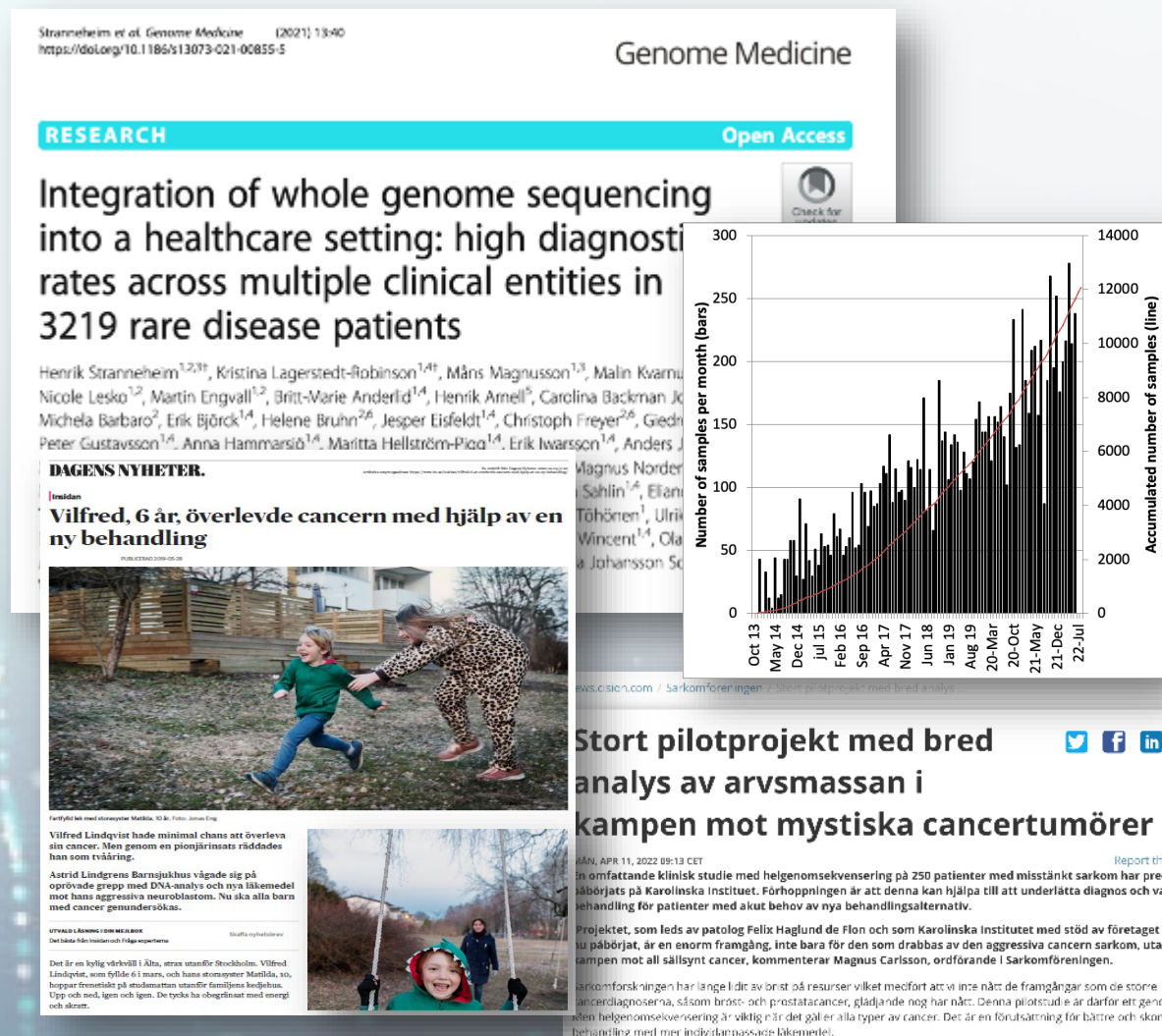


**Karolinska
Institutet**


KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET

Starkt "track record" inom genomikdriven precisionsmedicin

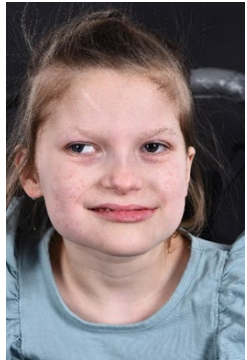
- 10 års nära samarbete mellan Karolinska Universitetssjukhuset och SciLifeLab kring implementering av genomik i sjukvården
- Helgenomsekvansering för diagnostik av sällsynta sjukdomar
 - >12,000 prover hittills
 - Arbetar mot multiomics med RNA seq
- Cancer
 - Bred panelbaserad sekvensering implementerad för hematologiska maligniteter, och flera pågående piloter inom solida tumörer
 - WGS + WTS piloter pågående för sarkom, akuta leukemier och barncancer



Sällsynta sjukdomar, minst 7000, finns inom **hela medicinen**

Uppskattningsvis **5% av befolkningen**

Alla organsystem, alla åldrar. Smygande eller akuta. **Allt fler går att behandla**



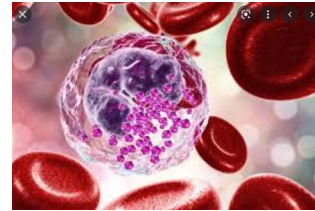
Oklara syndrom



Skelettsjd



Neuromuskulära



Immunbrister



Encefalopati



Medfödda metabola sjd



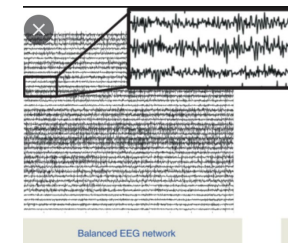
*Kognitiva
Neurodegenerativa*



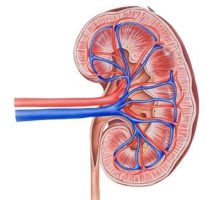
Hjärt- kärlsjd



Diabetes



Epilepsi

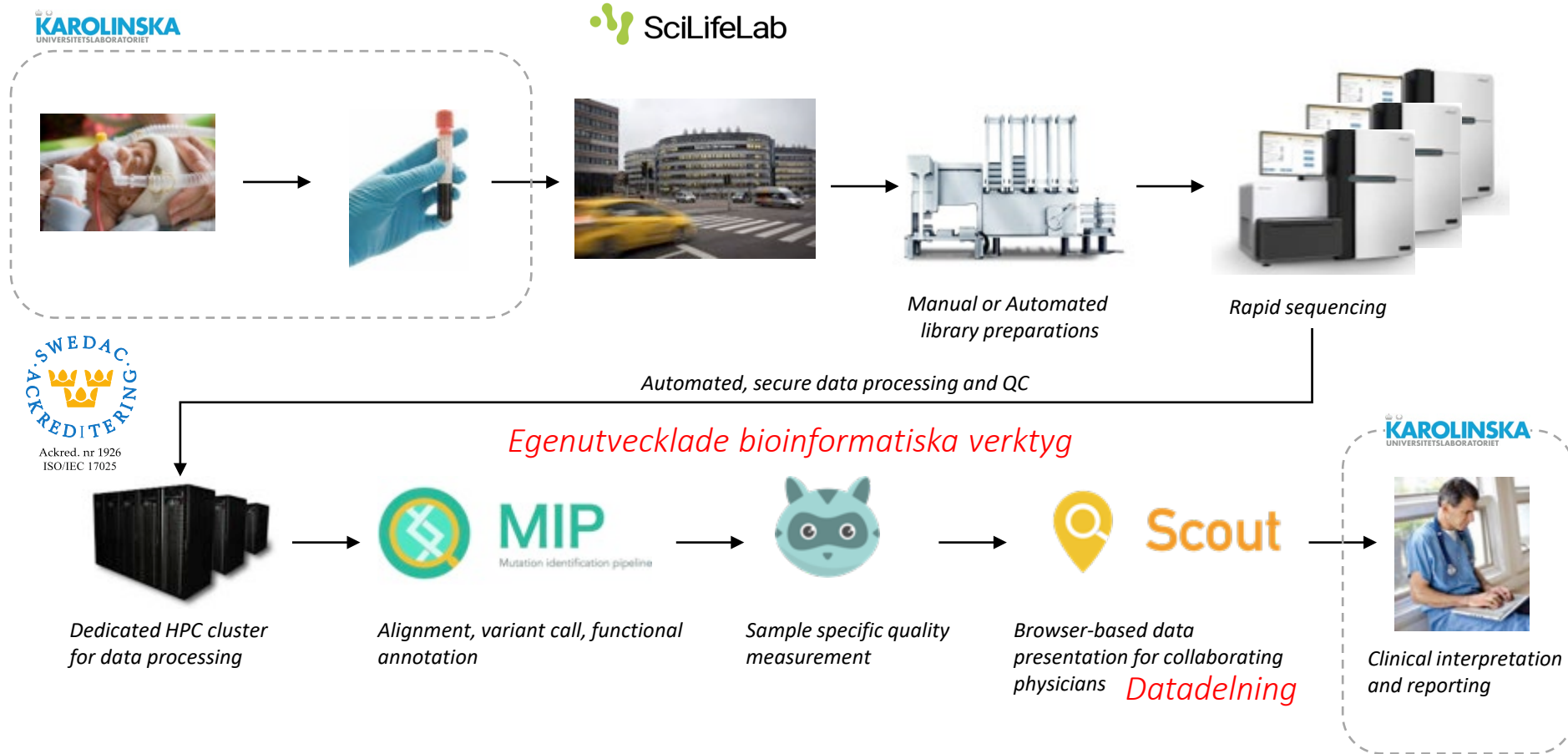


Njurjsd



Leversjd

Samarbete SciLifeLab Clinical Genomics – Karolinska



- Nära samarbete mellan olika kliniska discipliner
- Komplementära team som delar data
- Stegvis spridning till fler sjukdomsgrupper

De första fem åren (2015-2019): Ett språng!

Klinisk genetik

CMMS

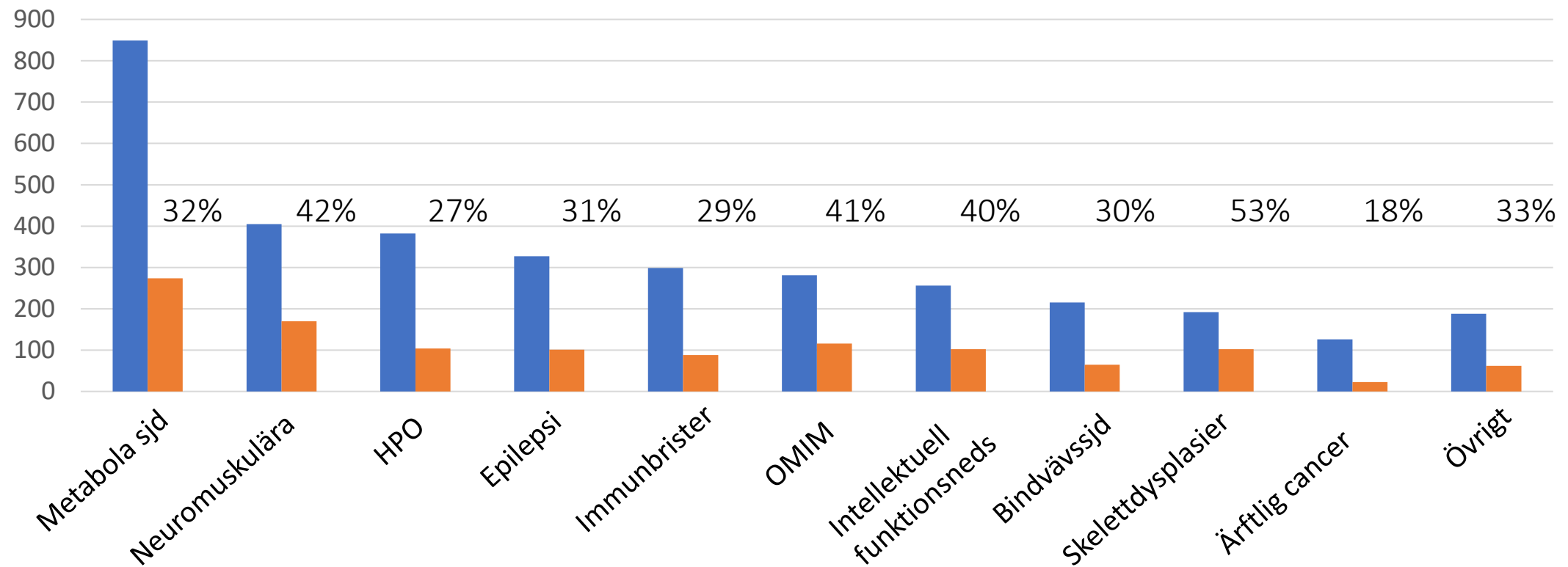
Klinisk immunologi

Clinical Genomics SciLifeLab

3219 patienter undersökta, 1285 fick rätt diagnos, 754 olika gener, 17 tidigare okända sjukdomar

Skräddarsydd diagnostik möjliggör skräddarsydd behandling: **Precisionsmedicin**

Nya arbetssätt – multidisciplinära team – klinikövergripande – akademi och sjukvård tillsammans





2017

Genomics Medicine Center Karolinska - GMCK

Samverkansenheter för introduktion av storskalig genomik i sjukvården
Kliniskt – akademiskt partnerskap



Lärdomar:

Stora möjligheter:

- Ny diagnostik i stor skala inom många discipliner
- Tidig diagnostik och behandling förhindrar skador och handikapp, minskar kostnader
- Vetenskapliga genombrott, upptäckt av nya sjukdomsmekanismer & behandlingar
- Relevans för vanligare sjukdomstillstånd, banar vägen

Stora utmaningar:

- Nya arbetssätt, multidisciplinära kreativa miljöer
- Organisatoriska modeller som stöder samarbete
- Delning av data, infrastruktur och expertis
- Ekonomiska styrmodeller/ersättningssystem



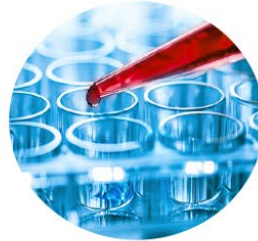
Precisionsmedicin – spänner över många områden

Sällsynta sjukdomar



Cancer

Hematologi



Solida tumörer



Barncancer



Infektionssjukdomar



Komplexa sjukdomar



Farmakogenomik



Precisionsmedicin utmanar på flera fronter

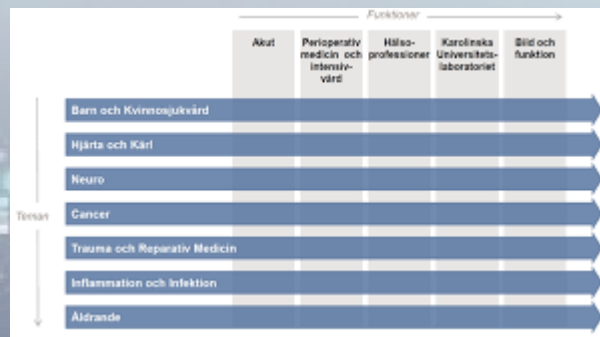


Olika huvudmän för hälso- och sjukvård(region) - forskning och utbildning (universitet)



Säker lagring och hantering av stora datamängder

Hälso- och sjukvård
i 21 regioner
Ersättningsmodeller



Hälso- och sjukvårdens organisation och kompetenser



Lagstiftning och dess tillämpning

PMCK syftar till att ta precisionsmedicin hela vägen in i hälso- och sjukvårdens vardag



Karolinska
Institutet

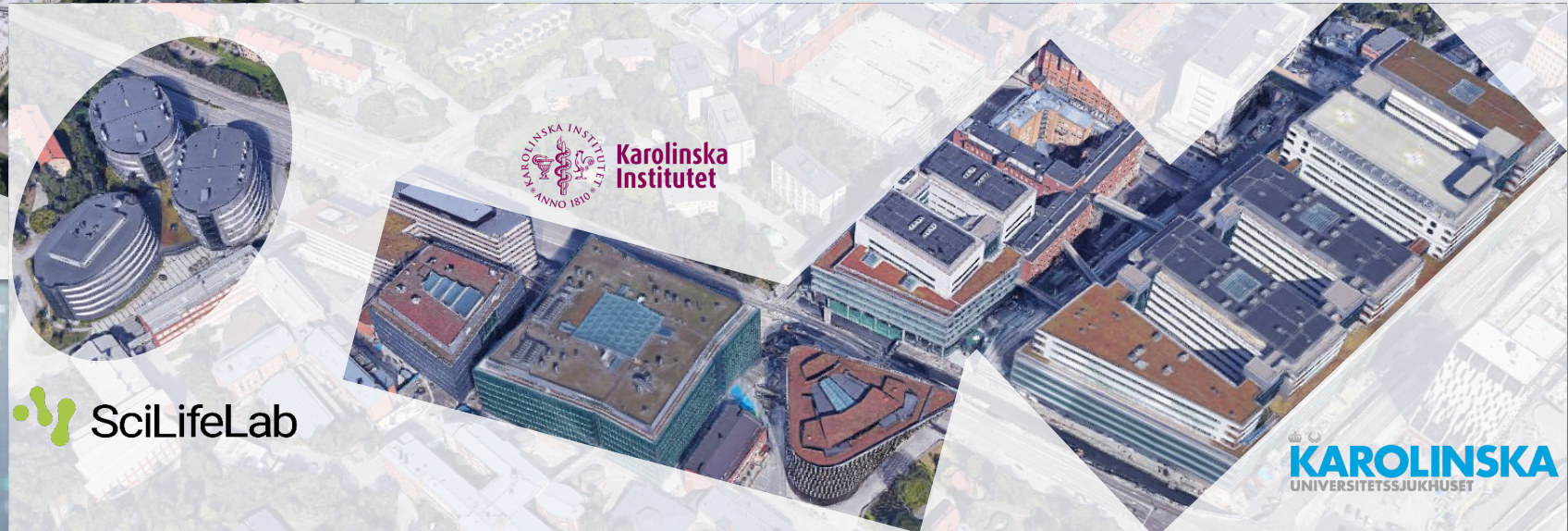
KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET

Främja samverkan mellan KI och
sjukvården inom PM

Stödja PM inom Karolinska
Universitetssjukhuset

Verka för goda regionala
förutsättningar för PM

Samarbeta nationellt och
internationellt för att främja PM



PMCK: två olika typer av enheter för förändringsarbetet

Precisionsmedicinska Forum

Samlar expertis och utförare från olika delar av K och KI kring precisionsmedicinskt relevanta områden, exv. sjukdomsgrupper eller diagnosområden.

Skapar en gemensam målbild, identifierar och undanröjer hinder, driver gemensamma projekt och initiativ

Leds av en ordförande

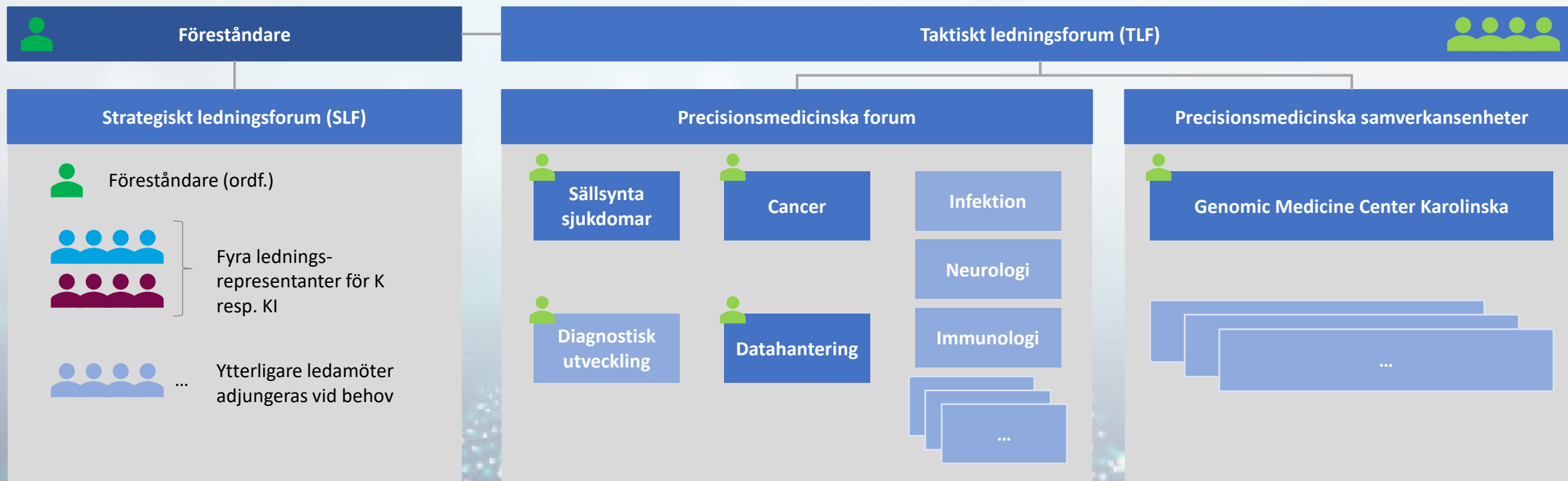
Precisionsmedicinska Samverkansenheter

Integrerade organisatoriska enheter med anställda från både K och KI.

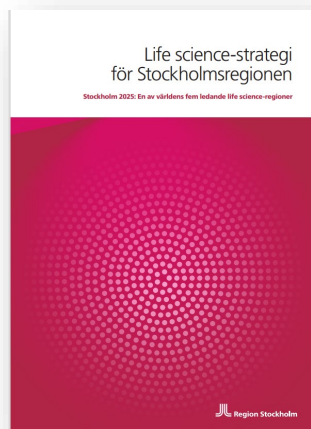
Utgör en direkt kontaktyta mellan akademi och sjukvård för sömlöst utnyttjande av infrastruktur och expertis över gränserna.

Leds av en chef

Organisationsstruktur för PMCK



Regional handlingsplan för precisionsmedicin



Regional
Life science-strategi

Strategiskt
Utvecklingsområde:
Precisionsmedicin

1 Goda förutsättningar för att etablera precisionsmedicin i hälso- och sjukvårdens vardag

- Sömlöst utnyttjande av infrastruktur, expertis och andra resurser mellan akademi och sjukvård
- Arbetssätt som anpassats för precisionsmedicin inom prioriterade diagnosområden
- Etablerade strukturer för samverkan inom regionen och nationellt

2 Ett innovativt ekosystem för precisionsmedicin som integrerar hälso- och sjukvård, akademi och industri

- Olika diagnostiska tekniker är integrerade för bred individuell profilering
- Nya miljöer och testbäddar som möjliggör innovativa projekt och kliniska prövningar
- Etablerad struktur för hur industrin kan samverka med forsknings- och innovationsinfrastrukturer inom ramen för precisionsmedicin

3 En IT-infrastruktur som stödjer ett precisionsmedicinskt arbetssätt och sekundäranvändning av data för forskning och innovation

- IT- och datamiljö som stödjer och möjliggör precisionsmedicin
- Strukturer för att stödja sekundäranvändning av hälsodata

4 Juridiska och ekonomiska ramar som skapar förutsättningar för ett bredare införande av precisionsmedicin

- Säkerställd finansiering för den initiala omställningen till precisionsmedicin
- Goda juridiska och regulatoriska förutsättningar för att etablera och bredda precisionsmedicin
- Beskrivningssystem och ersättningsmodeller anpassade för precisionsmedicin

5 God kompetensförsörjning av kliniska och tekniska kompetenser som möjliggör hållbar implementering av precisionsmedicin

- Det sker löpande utbildning och kunskapsspridning på alla nivåer för att säkerställa rätt kompetens på rätt plats
- Hälso- och sjukvården och akademien är en attraktiv arbetsplats för samtliga nyckelkompetenser

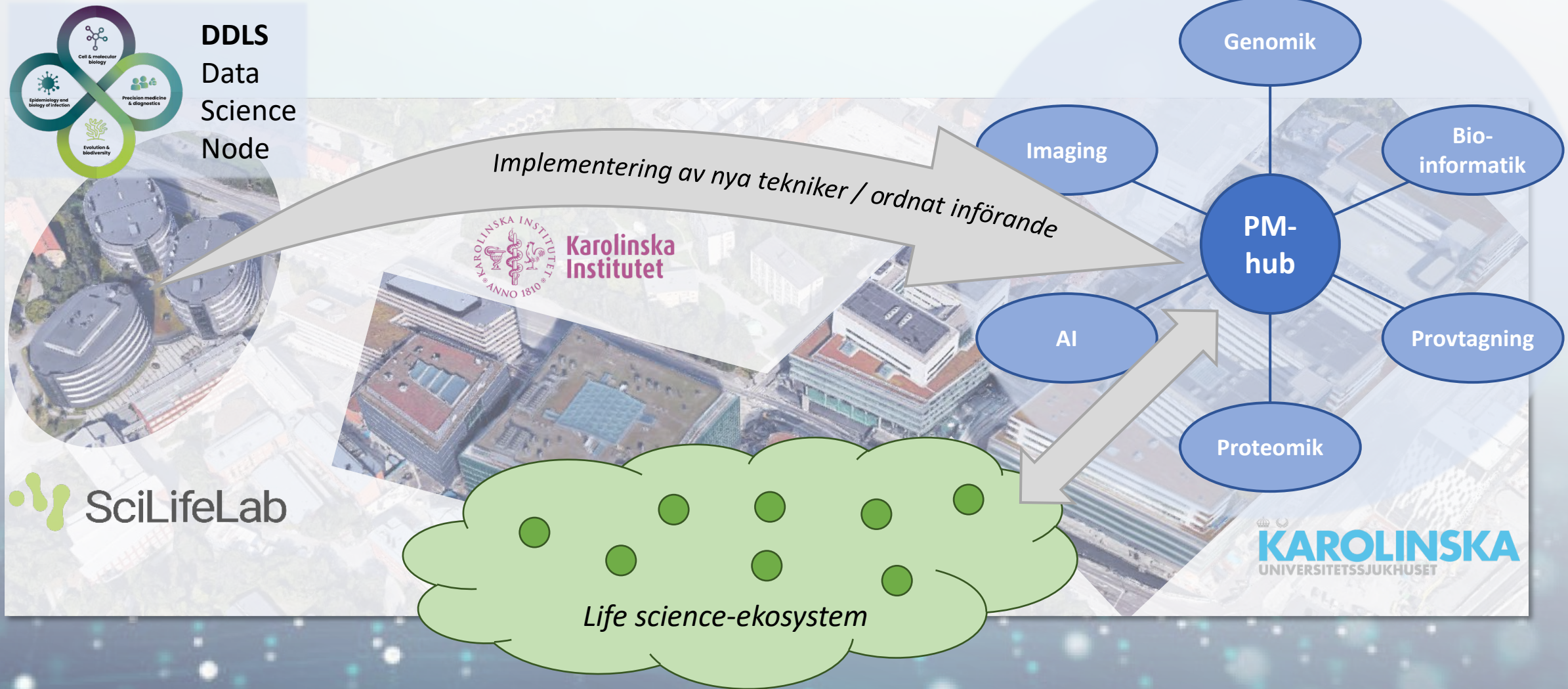
6 Precisionsprevention och projekt för att stödja tidig upptäckt av sjukdom, är självklara delar inom precisionshälsa

- I samverkan mellan olika samhällssektorer gemensamt identifiera vision och mål

Kritiska framtidsfrågor

- Synliggöra värdet av integrerade arbetssätt i hela kedjan
- Samverkansformer över specialitetsgränserna – diagnostik & behandling
- Ersättningssystem, betalningsmodeller, finansieringsmodeller
- Samverkansformer akademi – region – näringsliv

Under diskussion – etablering av en precisionsmedicinsk hub och innovationsmiljö på Karolinska



Tack!

karolinska.se/precisionsmedicin
pmck.karolinska@regionstockholm.se



**Karolinska
Institutet**


KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET