

# Molekylär versus klinisk precisionsmedicin

**S**EDAN 1962 HAR DEN MATEMATISKA GOLDEN STANDARD-metoden för behandlingsforskning, den randomiserade, kontrollerade prövningen (randomized controlled trial, RCT) haft stor betydelse för att klargöra vilka behandlingar/interventioner som verkligen fungerar och få bort många ineffektiva och farliga behandlingar<sup>1</sup>. Genom att fokusera på grupper (interventionsgrupp, kontrollgrupp) har dock RCT bidragit till synsättet "one size fits all", trots att alla kliniskt verksamma läkare vet att de enskilda patienternas svar på en viss given behandling varierar mycket.

Av detta skäl betonades successivt alltmer behovet av individualiserad medicinsk handläggning, vilket ledde till begreppet "personcentrerad medicin" (personalized medicine), som användes formellt första gången 1999<sup>2</sup>. Användningen ökade betydligt efter sekvenseringen av det humana genomet 2003. I en omfattande översikt 2011, rekommenderade National Research Council i USA att man istället skulle använda begreppet "precisionsmedicin" (precision medicine), eftersom "personcentrerad medicin" ansågs kunna missuppfattas som att prevention och behandling måste utvecklas unikt för varje enskild person<sup>3</sup>. Sedan dess har "precisionsmedicin" stått i fokus för synen på medicinens framtida utveckling. Principerna för precisionsmedicin illustreras i figur 1.

President Barack Obama lanserade "The national precision medicine initiative" vid sitt tal till unionen 2015 och avsatte drygt 2 miljarder kronor till projekter<sup>4</sup>. EU:s "Horizon 2020 Advisory Group" definierade 2015 precisionsmedicin som: "characterization of individual's phenotypes and genotypes (e.g., molecular profiling, medical imaging and lifestyle data) for tailoring the right therapeutic strategy for the right person at

*the right time, and/or to determine the predisposition to disease and/or to deliver timely and targeted prevention*"<sup>5</sup>.

Precisionsmedicin är ett av tre prioriterade områden i regeringens nationella Life Science-strategi<sup>6</sup> och området stod i centrum vid *Forska! Sverige*-dagen i Stockholm i oktober 2019<sup>7</sup>. Region Stockholm beslutade 2019 att inrätta Centrum för hälsodata för att facilitera arbetet med precisionsmedicin<sup>8</sup>.

Precisionsmedicin erbjuder dock flera dilemman:

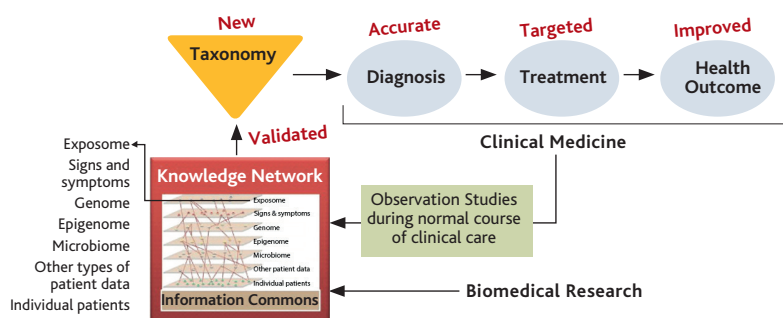
- Fokuseringen på långt gången individualisering kontrasterar mot parallella "satsningar" på standardiserad sjukvård i form av normerande nationella riktlinjer och standardiserade vårdförlopp.
- Behovet av insamling och lagring av stora mängder data om enskilda personer innebär stora etiska risker för den personliga integriteten.
- Trots stora investeringar inom precisionsmedicin har resultaten hittills varit nedslående<sup>9,10</sup>.

I väntan på eventuella framtida genombrott för "molekylär precisionsmedicin" finns det stora behov av att utveckla "klinisk precisionsmedicin". Det finns redan idag goda möjligheter till klinisk precisionsanalys enligt DBU-modellen (Diagnostik–Behandling–Uppföljning)<sup>11,12</sup> för enskilda patienter angående samband mellan t ex a) patienternas symptom och olika diagnoser, b) diagnostik och behandling och c) behandling och behandlingsresultat. Några förutsättningar för att detta ska kunna ske är bl a följande:

- Tillräckligt med tid för noggrann och upprepad klinisk analys.
- Arbetsätt där läkare kan samarbeta med vårdpersonal från olika professioner för att belysa patienternas olika hälsodomäner systematiskt över tid.
- Medicinska journaler som är inriktade på överblick, grafisk visualisering av förlopp, samt kritisk analys och evaluering av olika hälsosamband.
- Systematisk fortbildning.

Den kliniska analysen enligt DBU-modellen kompliceras exponentiellt vid tilltagande multisjuklighet och multibehandling, vilket ställer krav på att vårdsystemet är lämpligt utformat för vårdens vanligaste patienter, dvs personer med ett eller ofta flera kroniska hälsoproblem och behandlingar.

**Gunnar Akner**  
Docent i geriatrik, läkare  
akner.gunnar@gmail.com  
www.gunnar-akner.se  
www.aknerblog.wordpress.com



**Figur 1.** Principer för precisionsmedicin. Genom att kombinera klinisk forskning och grundläggande biomedicinsk forskning insamlas stora mängder data om enskilda personer, som via bl a "big data"-analys sorteras i ett "kunskapsnätverk" i ett antal olika nivåer. På detta sätt kompletteras WHO:s fenotyp-baserade sjukdoms/skade-taxonomi ICD 10 med en ny molekylär taxonomi, som avses göra det möjligt att klassificera individer i olika subpopulationer med avseende på t ex prevention, diagnostik och behandling. Härigenom ska enskilda personer kunna erbjudas en mer individualiserad och skräddarsydd handläggning med förbättrade hälsoreultat<sup>3</sup>.