

# Nasjonal DNA sekvensdata IT plattform for helsevesenet- ”genAP”

Store data møter medisinen

1. september 2015



# Målsetning med prosjektet

Prosjektets målsetning er å utvikle en IKT infrastruktur for **sentral, sikker lagring** av humane genomdata som tillater **disseminert bruk**

**Muliggjøre effektiv (samfunnsnyttig) bruk av genomdata i diagnostikk og behandling**

**•Visjon om å bli en IKT plattform for "personalized medicine"**

**Sentrale sluttprodukter for prosjektet er:**

- (Piloter for) praktiske verktøy for klirikere
- Metodologi for utvidelse av pilotene til å omfatte ytterligere kliniske områder
- En IT infrastruktur som kan anvende (aggregerte) data i løpende videreutvikling av løsningene

# Diagnostikk vs. forskning

Forskning	Nye mutasjoner	Cancer og immunologi(?)
Diagnostikk	Kjente mutasjoner	Cancer; terapi
	Kimbane-mutasjoner	Somatiske mutasjoner

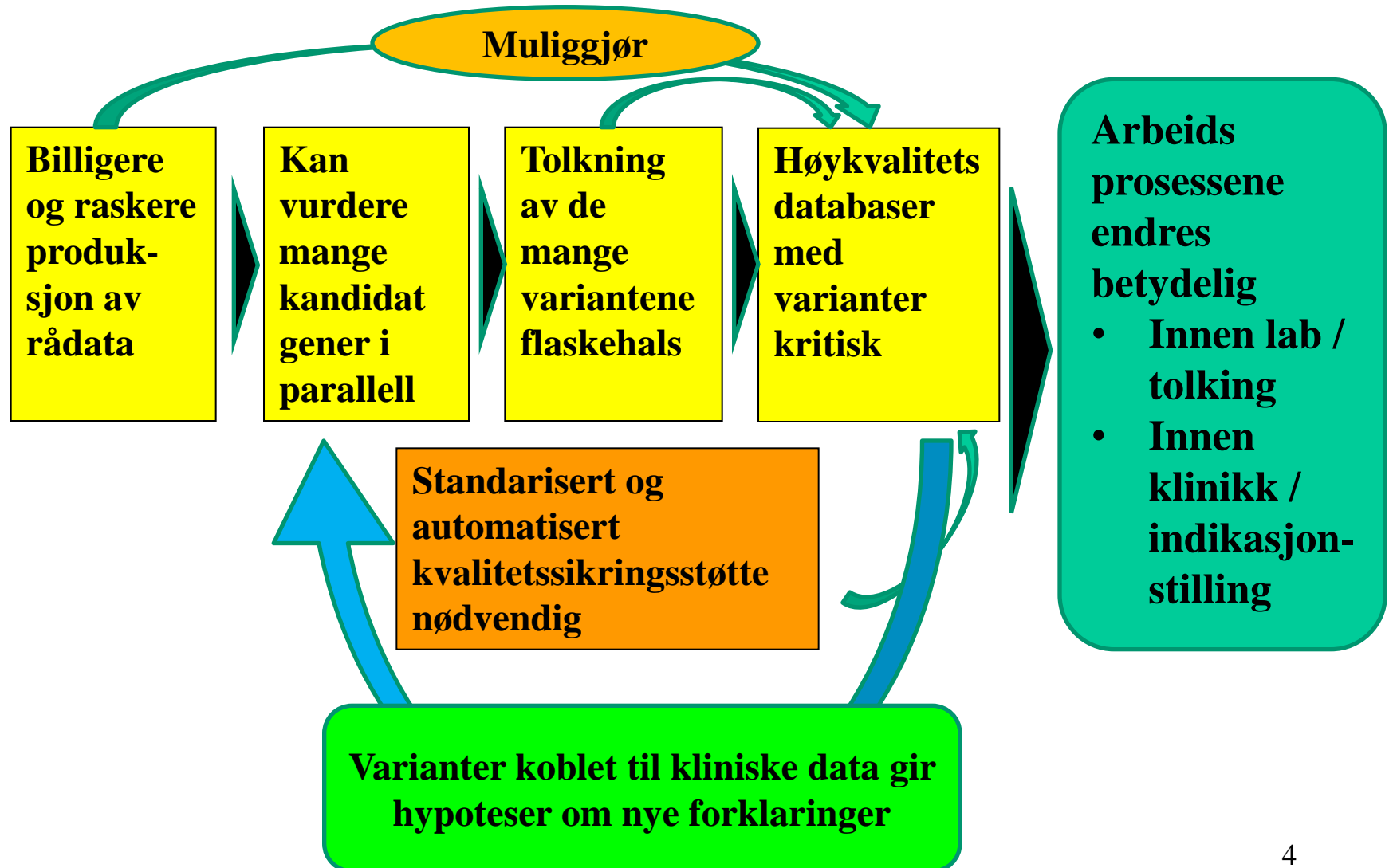
- Robusthet viktigere enn "nyeste teknologi"

- Annet legalt rammeverk enn forskning

- Brukergrensesnittet for beslutningsunderlag sentralt

**Standardiserte og sporbare prosesser i klinikk**

# Effekt av HTS teknologi på gendiagnostikk



# Fokusområder og viktige funn genAP prosjektet

## Infra struktur

- Automatiserte løsninger for raffinering av rådata helt nødvendig grunnet datamengder
- Neppe mulig å definere optimal arkitektur nå grunnet rask utvikling: Fleksible, modulariserte adaptive systemer: «Architecting heller enn architecture»

## (Klinisk) tolkning

- Kvalitetssikrede (lokale) databaser avgjørende for effektiv tolkning
- Standardiserte, IT støttede tolkingsverktøy avgjørende for volum og kvalitet
- Kommersielle løsninger (nå) ofte forretningsmodeller som kna bli meget kostbare (og muligens ikke er i overenstemmelse med regelverk)

## Kommunikasjon med sluttbrukere

- Spørsmålstillinger og svar mot «jevne klinikere» bør fleksibelt tilpasses deres kompetansenivå og kliniske behov, - da sterk etterspørsel (Enkle svar med «drill down mulighet»)
- Aksess og sikkerhetsløsninger må basere seg på generell infrastruktur (F. eks. Helsenett?)

## Juridisk

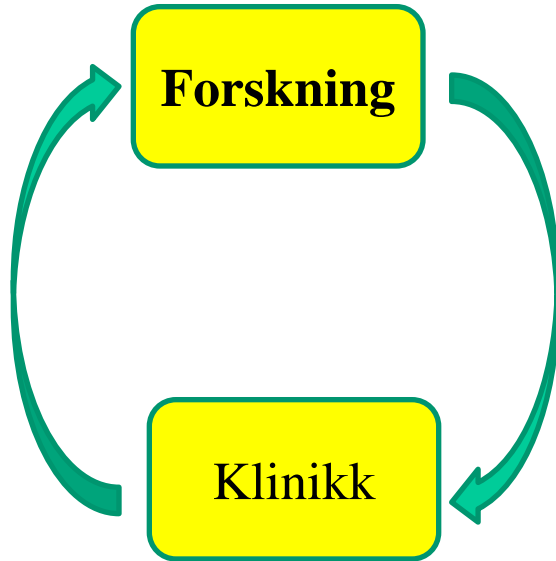
- Det nåværende legale rammeverket lite egnet for å håndtere HTS utfordringer
- Flere forhold vanskelig å håndtere juridisk, behov for ytterligere vekting av etiske prinsipper («eks. retten til ikke å vite»)

## Prosjekt organisering

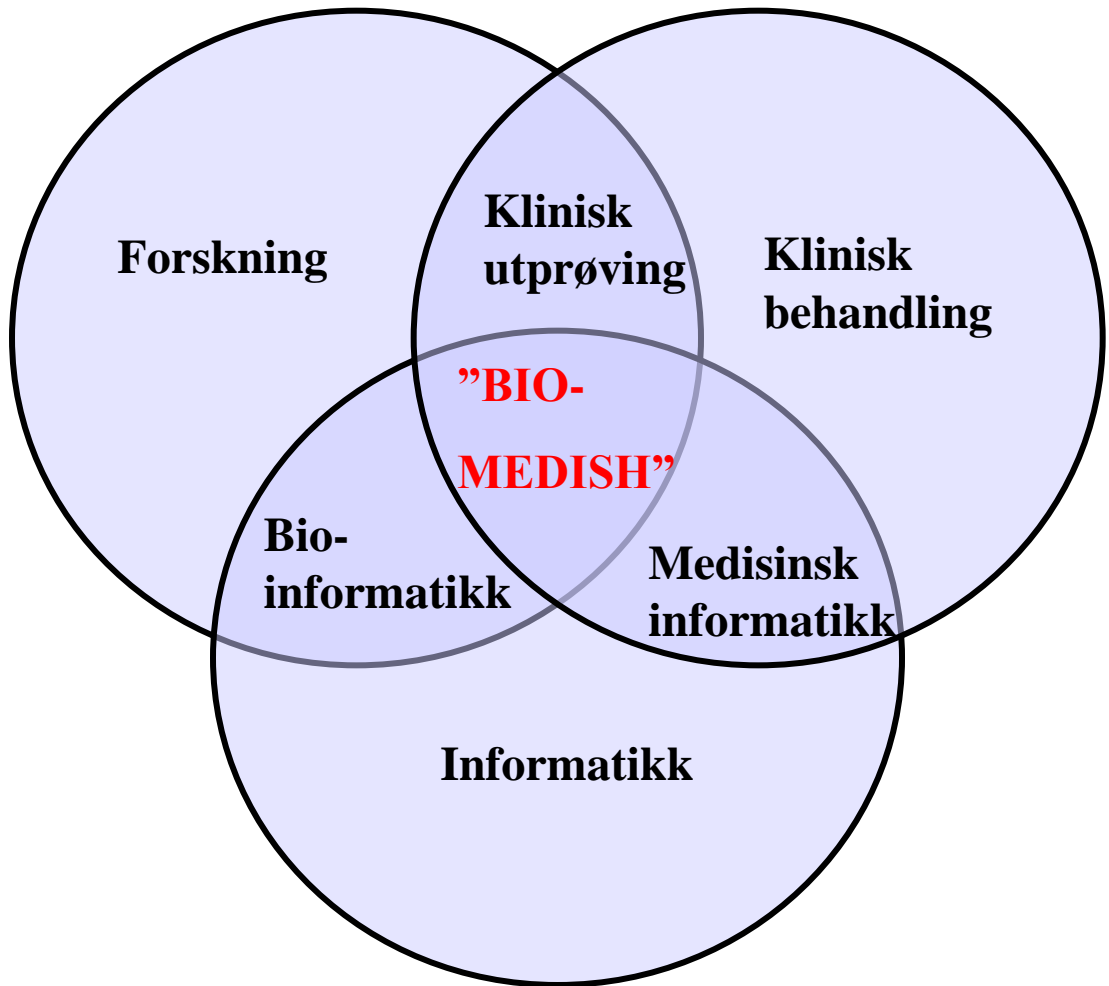
- Høy grad av tverrfaglighet nødvendig for å følge med, være en «kompetent kunde», og å implementere / forvalte HTS teknologi
- Innføring av HTS i diagnostikk vil påvirke arbeidsprosesser i hele verdikjeden.
- Veldig rask utvikling i området, -avgjørende med fleksible løsninger som kan adaptere ny kunnskap/ erkjennelse

# Et nytt "språk" / fagområde innen medisin

(Etter Bass Hassan, Univ of Oxford)



«Aksellererende  
translasjonsforskning»



# Viktige neste steg

**Videreutvikle IKT plattform for lagring og tolkning av gendata**


- Flere kliniske indikasjoner/ paneler
- Utvikle og prøve maskinlæringsverktøy

**Utvide kuraterte (lokale) databaser for genvarianter for tolkning av nye prøver**

- Mulig med «dynamisk samtykke»?

**Videreutvikle helseøkonomisk metodologi for prioritering av genomiske tester**

**Bistå i utvikling av adekvat legalt rammeverk for administrasjon av persontilpasset medisin i Norge**



**Bredde  
tverrfaglig,  
dynamisk  
fagmiljø for  
vedlikehold og  
videreutvikling  
av  
persontilpasset  
medisin i Norge**