

# Persontilpasset medisin og patologi

## Trusler og muligheter

Inger Nina Farstad  
Avdeling for patologi



## Innhold

Innledning 5

Kapittel 1 – BIOVITENSKAPENS ÅRHUNDRE . 6

Kapittel 2 – OVERORDNEDE UTVIKLINGSTREKK . 7

2.1 Erfaringenes effekt på den menneskelige biologien 7

2.2 Fra gentesting til genomtesting . 10

2.3 Skaddersydd medisin 12

2.4 Stamcelleforskning . 14

Kapittel 3 – UTFORDRINGER OG MULIGHETER 17

**3.1 Medisinsk genetikk 17**

**3.2 Onkologi . 19**

**3.3 Gynekologi/obstetikk 21**

**3.4 Mikrobiologi 23**

**3.5 Farmakologi . 25**

**3.6 Allmenntidning . 27**

Kapittel 4 – ETISKE OG JURIDISKE VEIVALG 29

Kapittel 5 – LEGEFORENINGENS VIDERE ARBEID . . .

# BIOMEDISIN

## - Status, scenarier og anbefalinger

Legeforeningen som premissleverandør 33

Kunnskapshåndtering og tverrfaglig samhandling 33

Genomtesting og kunnskap om genetikk . 33

Vedlegg: Internasjonale og nasjonale rammer. Aktuelt regelverk. 35

Referanser 36

# Hvor ble det av patologien?

## I kapittel fra onkologi heter det ...

Innen kort tid vil man sannsynligvis vite nok om samspillet mellom pasient og svulst til å kunne si mer om hvordan følgende faktorer påvirker både risiko og behandlingsrespons:

- **Tumor genotype**
- **Tumors fenotype (RNA/ protein)**
- Pasientens genotype / fenotype
- Miljøpåvirkning og dennes innflytelse på behandlingsvalg og effekt

### Skreddersydd medisin

Innen onkologi er elementer av skreddersydd behandling eller «targeted therapy» allerede etablert for flere år siden. Et klassisk eksempel er tamoxifen i brystkreftbehandling. **Vi bruker kjennskap til svulstens egenskaper og behandler i henhold til det. De siste årene har det** skjedd en positiv utvikling i hva vi vet om svulster og biologi, samt hvordan både svulsten og pasientens genotype og fenotype påvirker sykdomsutvikling i tillegg til både respons og bivirkninger av behandling.

# Bioingeniører – grunnutdannelsen

## 3. år Molekylær genetikk (10sp) som emne.

### Læringsutbytte

Etter fullført emne har studenten følgende læringsutbytte definert i kunnskap, ferdigheter og generell kompetanse:

#### *Kunnskap*

Studenten kan

- gjøre rede for oppbyggingen av det humane genom og hvordan det har utviklet seg
- gjøre rede for ulike former for og betydningen av genetisk variasjon
- gjøre rede for mutasjoner, hvordan de kan oppstå og hvordan de kan bli reparert
- gjøre rede for hvordan gener blir uttrykt og hvordan de blir regulert
- beskrive ulike typer arvegang og prinsipper for genetisk analyse
- gjøre rede for prinsippene for de vanligste analysemetodene innen molekylærgenetikk
- vise kjennskap til basale kvalitetskrav i arbeid med genteknologiske metoder og skissere hva proteomikk er

#### *Ferdigheter*

Studenten

- kan utføre utvalgte molekylærgenetiske analyser
- kan benytte ulike verktøy innen bioinformatikk som databaser, homologisøk og primer-design

#### *Generell kompetanse*

Studenten kan drøfte samfunnsmessige og etiske konsekvenser av genteknologi i et medisinsk perspektiv

# Masterutdanning (tilbud HiOA)

## Læringsutbytte

### *Kunnskap*

Studenten har

- inngående kunnskap om struktur og molekylær variasjon som sekvens-, lengde- og kopinummervariasjon, og mekanismer som fører til genetisk variasjon
- avansert kunnskap om genetisk variasjon som kan føre til sykdom
- inngående kunnskap om screeningmetoder som benyttes i medisinsk genetikk og "high throughput" metoder som benyttes for molekylær genetisk forskning.
- avansert kunnskap om metoders prinsipper og anvendelsesområde
- spesialisert innsikt i □ anvendelsesområde av utvalgte bioinformatikkverktøy for DNA- og RNA-analyser.

### *Ferdigheter*

Studenten kan

- selvstendig utføre basale analyser med PCR-teknikk, DNA-sekvensering, fragmentanalyse og qPCR.
- på et selvstendig grunnlag vurdere metoders egnethet og anvende dette i metodeutvikling av diagnostiske metoder
- på selvstendig grunnlag forstå og tolke kvantitative resultater fra qPCR
- anvende basale □ bioinformatikkverktøy for metodeutvikling

### *Generell kompetanse*

Studenten kan

- kritisk sette seg inn i nye metoder og apparatur som brukes i genomisk analyse med vekt på anvendelsesområder, muligheter og begrensninger

- Patologi er omtalt i 1.5 spalter på s. 38
  - Inkludert forslag ny utdanning, men med minimal omtal av patologens rolle i kreftutredningen (tross patolog var med i gruppen)
- Ikke omtalt vedr organisering av analyser og plattformer (hvor patolog var med i gruppen)
- Summarisk omtalt i innledningskapitlet



## PERSONTILPASSET MEDISIN I HELSETJENESTEN

# Forslag utdanning framtidige patologer lagt inn i rapporten

## 1. Alle patologer må ha følgende kompetanse

- Fem års tjeneste i patologiavdeling, hvorav følgende er obligatorisk
  - Kurs i molekylærgenetikk (allerede innført som obligatorisk for spesialitet)
  - Tjeneste 6 mnd molekylærlab
  - Gjøre labarbeid
  - Tolke data
  - Identifisere feilkilder
  - Foreslå tester for aktuelle problemstillinger

## 2. Men det må også utdannes mer spesialiserte ”Molekylærpatologer” (minst en i hver avdeling med laboratorium som utfører et tilstrekkelig antall tester)

- De nærmeste 5-10 år må det utdannes minst 10 slike personer. Om man følger trender i andre land trengs følgende innhold i tjenesten
  - Ca 2.5 år ”ordinær” patologitjeneste (biopsier/operasjonspreparater, cytologi og obduksjoner)
  - Ca 2.5 års tjeneste i molekylærlab med følgende innhold
  - Forskningsarbeid med labtjeneste – lære teknikker for ulike metoder og deres anvendelse
  - Uttesting nye tester/sekvenseringsstrategier
  - Svare ut analyser (spesifikke typer) og integrere disse i alle andre analyser til en konsis diagnose
- Intet i veien for å omtale nye –omics teknikker (Mass spectrometry Imaging) innen dette fagfeltet

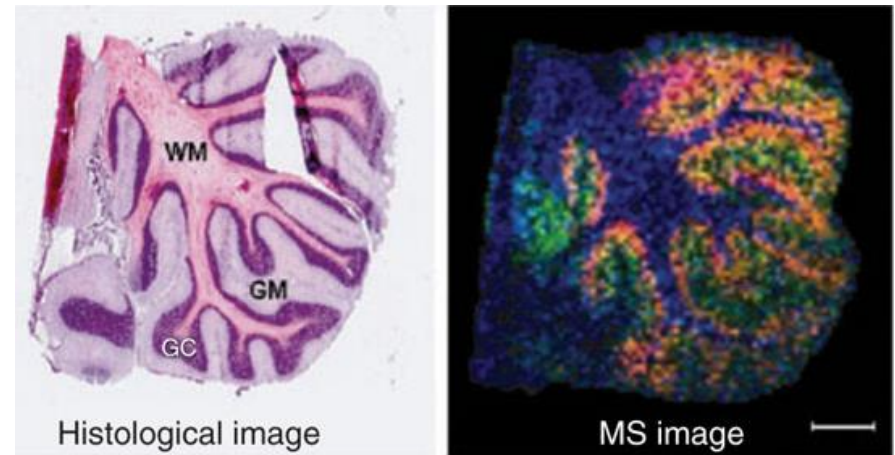
# Eksempel ”-omics”

## Moderne, proteinbaserte teknikker

### Rotte hjerne

#### Mass Spectrometry Imaging

- morfologi + protein ekspresjon = presis diagnose som avgjør behandling





# Hva assosieres med "Patologi" i befolkningen?

- Kreftdiagnostikk -?
- Pakkeforløp -?
- "kreftprøver" – cytologi?
  
- Obduksjoner?

# .... og hva lærer vi (om oss) selv?

## Spesialistutdanningen

- 200 obduksjoner
- 4500 biopsier
  - Herav 100 makro + mikro samme prep
  - Diverse kurs
  - Omfattende attestasjonsskjema fra Hdir (likner danske system)
- 2000 cytologiske prøver
  - Herav 1000 cx cyt
  - 1000 eksfoliativer eller punksjoner
  - Eksamen
- 100 molekylære analyser (delta i vurdering av – kjenne klinisk betydning, samt obligatorisk kurs)

# ... og hva gjør andre?

- Sverige – omtrent som oss
- Danmark – omtrent som oss
- England - ?
- Canada – mye endring
- Irland - ?

# The Next Gen of Histopathology Training

J James & M Salto-Telles

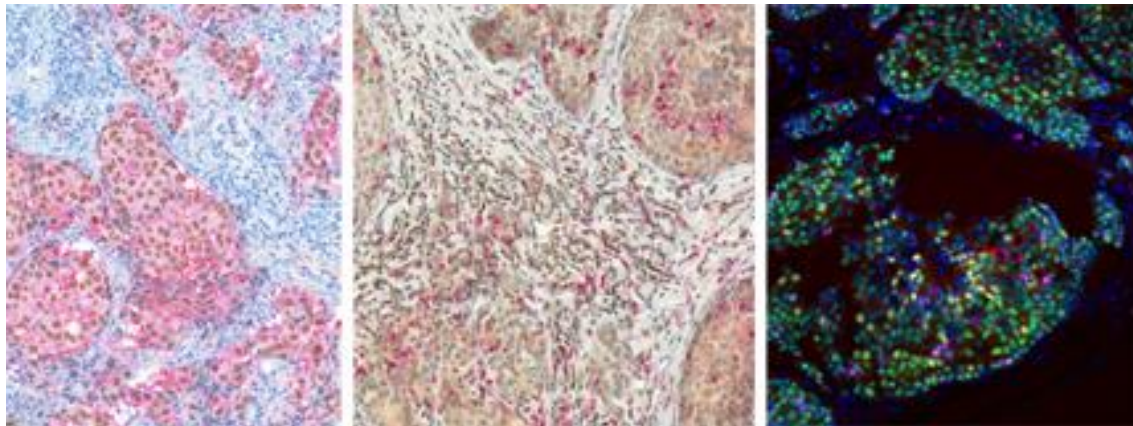
**Current training must change in order to retain the central role of the histopathologist in the healthcare system**



**In the future, we see integrated laboratories, run by appropriately-trained Molecular pathology teams who have the skills to suitably interface between Research and Diagnostics**

# Forts fra The Pathologist

- kf Hege og MetAction; patologens sentrale rolle i å integrere informasjon mellom vev og de molekylære analyser
- James & Salto sier
  - ...combining tissue-based and morphology and high-throughput molecular (and protein!?) testing ... the integrated approach that would take a clinical sample through all the different levels of interrogation



# Trusler ... og muligheter

- Kan patologi som fagområde bli ”spist opp” av andre fagområder med den følge at pasienter får dårligere – dvs mer fragmentarisk – diagnostikk?
- Vi må ta sterkere grep om fagutviklingen ved å
  - Invitere oss inn i forskningsmiljøer som utvikler nye tester
  - Utdanne flere patologer som behersker molekylærgenetikk og andre ”-omics”
  - Vurdere om nåværende spesialistutdanningskrav er egnet til å bringe vår unike nisje av sykdomsforståelse inn i framtidsrettet diagnostikk



**Takk for oppmerksomheten!**