

07/07/23

Workshop genomDE

Von Menschen und Molekülen: Perspektiven der
Genommedizin

EVITA und die Portugiesische Strategie für
Genommedizin (PT_MedGen)

Tamara Hussong Milagre



06/07/23

Inhalt

- I. Kapitel | PT-MedGen
- II. Kapitel | Konkrete Ansatzpunkte
- III. Kapitel | EVITAs Beitrag

06/07/23

PT_MedGen



Beginn im Januar 2023

12.000 - 15.000 sequenzierte Genome

Gesamtdauer 18 Monate

Was bereits geschah...

1+MG Declaration of cooperation
Now 24 countries and 4 observers

Declaration for delivering cross-border access to **genomic databases**

- 1 million **genomes accessible** in the EU by 2022
- Linking access** to existing and future genomic databases across the EU
- Providing **proper scale** for research with clinical impact

Legend:
● Signatory countries
● Observers

Flags of participating countries and the European Union.



+ Beyond One Million Genomes (B1MG) aims to create legal guidance, best practices and recommendations to create infrastructure to enable the commitment of 22 European Member States and Norway to give cross-border access to one million sequenced genomes by 2022 (1+ Million Genomes Initiative)

B1MG Project - Coordination and support action



Started 1 June 2020



Maturity Level Model

Europäisches Pilotprojekt zur Umsetzung der Genomik im Gesundheitswesen:

➡ Selbstevaluation – Welchen Reifegrad haben wir in der Nutzung der Genomik?

➡ Definition eines Optimierungsplanes zur Förderung und Erleichterung der Übernahme der Genomik durch Gesundheitssysteme, um allen Bürgern und Patienten in Europa personalisierte Medizin zugänglich zu machen



Instituto Nacional de Saúde
Direção Regional de Saúde

Maturity Level Model para a implementação da genómica nos serviços de saúde – Piloto Europeu

Astrid Moura Vicente - INSA

30 de março de 2022
INSA

Instituto Nacional de Saúde
Direção Regional de Saúde





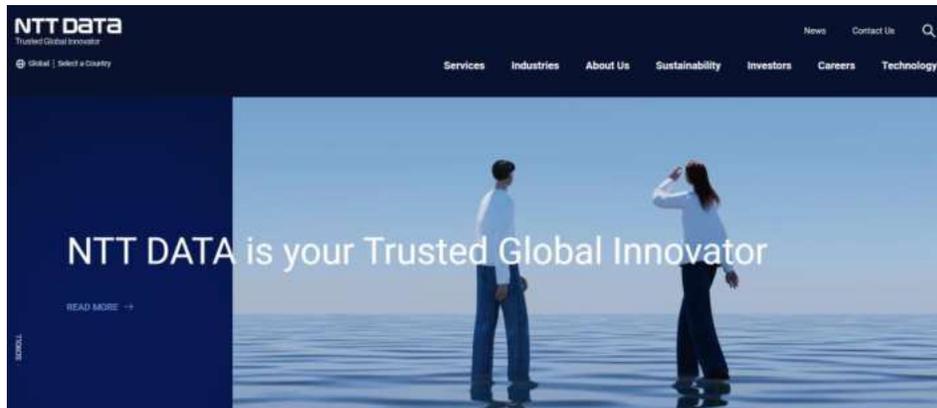
Unterstützung bei der Umsetzung

Das Nationale Gesundheitsinstitut Doutor Ricardo Jorge (INSA) und die Agentur für klinische Forschung und biomedizinische Innovation (AICIB) entwickeln derzeit mit Unterstützung der Generaldirektion für Strukturreformen (DG REFORM) der Europäischen Kommission die

PORTUGIESISCHE STRATEGIE DER GENOMMEDIZIN (PT_MedGen)

Technische und strategische Unterstützung:

NTT DATA und **Technopolis**





Unterstützung bei der Umsetzung

Im Rahmen der PT_MedGen-Entwicklung werden **50+ ausgewählte *Stakeholder* des nationalen Gesundheitssystems in Portugal** eingebunden.

Das fundierte Wissen in den verschiedenen Bereichen, an denen gearbeitet wird, wird die Grundlage für die Zukunft der Genommedizin in Portugal bilden.





Zielsetzung

Verbessertes Wissen über die aktuelle Situation und das Potenzial der Genomik Medizin

Vereinbarte rechtliche und ethische Rahmenbedingungen

Verbesserte Verwaltung genomischer und damit verbundener Gesundheitsdaten

Effizientere klinische Dienstleistungen für Patienten und Bürger

Verbessertes Bewusstsein der *Stakeholder* für das Potenzial und die Herausforderungen der Genomik für das Gesundheitswesen



Der Weg zum Ziel

Stakeholder können sich auf folgende Weise am Projekt beteiligen:

- Bereitstellung von Literaturvorschlägen/Dokumenten zur Analyse im Rahmen des Projekts
- Beantwortung von Umfragen zu bestimmten Analysebereichen des Projekts
- Teilnahme an halbstrukturierten Interviews, um Informationen zum Fachgebiet der Stakeholder zu sammeln
- Teilnahme an Workshops mit mehreren Interessengruppen, um eine breite Diskussion zu bestimmten Themen zu fördern
- Teilnahme an Konferenzen mit nationalen und internationalen Experten der Genommedizin, um Erfahrungen auszutauschen und Diskussionen anzuregen

Budget



Gesundheitsministerium und Forschungsministerium kontaktiert

Aufbau- und Resilienzplan im Rahmen der digitalen Transformation:
Kandidatur *ongoing*



Zusammenfassend: das Budget existiert im Moment noch nicht.

Konkrete Ansatzpunkte



NCH Stakeholder Group

POPCARE - Pediatric Oncology Precision Care Platform

Ansatz: Solide Krebstumoren bei Kindern und Jugendlichen

Die genomische Profilierung von Kinderkrebstumoren zur gezielten Behandlung ist an sich schon ein Gewinn für die Gesundheit: Eine Heilung oder verlängertes Überleben mit besserer Lebensqualität ist sowohl für die sehr jungen Patienten als auch für die Nachhaltigkeit des Systems von entscheidender Bedeutung.

„IN DEUTSCHLAND TRETEN JEDES JAHR ETWA **2.200** NEU DIAGNOSTIZIERTE FÄLLE UNTER 18 JAHREN AUF. BEI EINER BEVÖLKERUNGSZAHL VON RUND 13 MILLIONEN UNTER 18-JÄHRIGEN ERGEBEN SICH DARAUS JÄHRLICHE INZIDENZRATEN VON 15,7 PRO 100.000 KINDER FÜR MÄDCHEN UND 18,4 PRO 100.000 KINDER DIESER ALTERSGRUPPE FÜR JUNGEN.“

KID_2021_KINDER.PDF (KREBSDATEN.DE)

POPCARE

Nationales Projekt PRECISEKIDS: molekulare Charakterisierung von soliden Tumoren bei Kindern zur Unterstützung von Diagnose- und Behandlungsentscheidungen

Molekulare Charakterisierung von über 250 soliden Tumoren bei Kindern mit zeitnaher Auswirkung auf die klinische Praxis

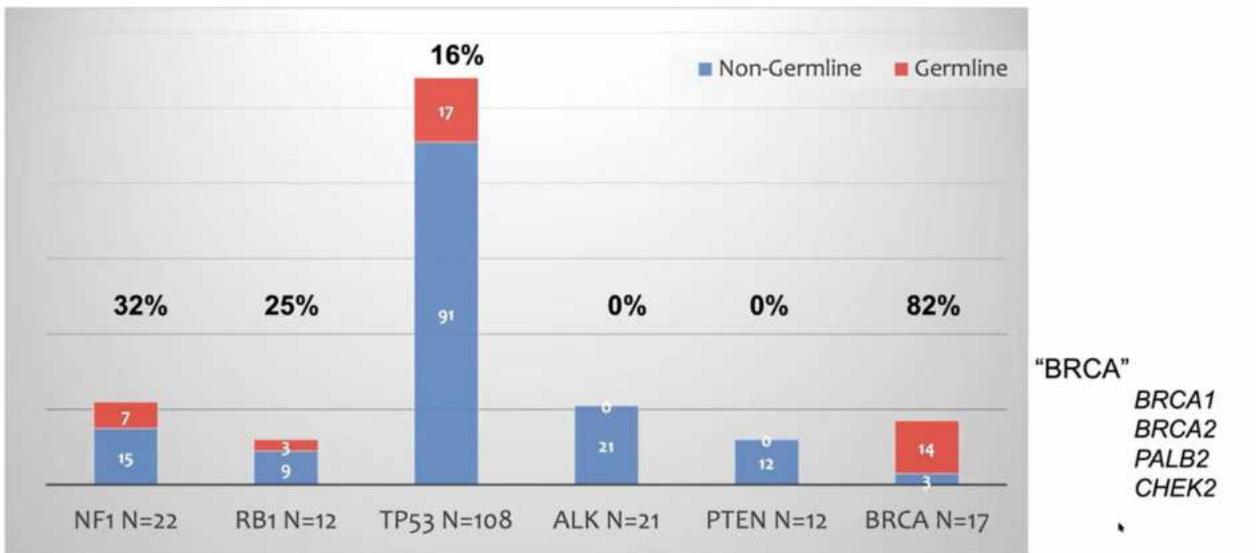
Konsequenz: Präzisionsmedizinplattform in der pädiatrischen Onkologie = **POPCARE**

Kollaboration von Organisationen aus verschiedenen Sektoren: klinische Zentren, Laborzentren, die pharmazeutische/technologische Industrie und Patientenorganisationen

Hauptziel der POPCARE-Plattform: Einsatz gezielter Therapien mit innovativen Medikamenten bei pädiatrischen Onkologiepatienten zu fördern. Dies wird durch ein umfassendes genomisches Profiling von pädiatrischen Tumoren erreicht, ergänzt durch die Interpretation der Ergebnisse im klinisch-pathologischen Kontext, wodurch die Prozesse der Diagnose, Prognosebestimmung und therapeutischen Entscheidungen optimiert werden.

Nützliche Nebenwirkung: Identifikation von Keimbahnmutationen (KBM)

Germline Proportion Varies by Gene with Mutations



Plon et al., AACR, 2021

~10% der erkrankten Kinder (220/J)

82% EBEK-Gene des genomischen Befundes sind KBM:

- Prävention von Neuerkrankungen bei jungen PatientInnen
- Prävention zukünftiger Krebserkrankungen in der Familie
- Prävention von Leid, vorzeitigem Tod und Verschwendung



Nachhaltigkeit

Genetische Prädisposition- Grösster Risikofaktor



Ten years after 1st tumor exome early realization of precision oncology for childhood cancer

- Multiple studies suggest that 8-10% of pediatric and adult cancer patients have a monogenic cancer predisposition syndrome:
 - Current testing guidelines miss a substantial fraction of these findings.
 - Can we offer germline testing to all pediatric cancer patients?
- Our prior assessment of adult vs pediatric cancer predisposition genes clearly needs to be re-evaluated.
- We have demonstrated the ability to conduct precision oncology treatment trials that efficiently provide tumor/germline reporting.
 - Use as a model for rapid reflex testing based on tumor-only test results
- Increasing evidence that germline testing may have implication for tumor outcome or eligibility for targeted treatments



[Europäischer Kodex zur Krebsbekämpfung - Centre international de recherche sur le cancer \(OMS\). Commission européenne : 12 façons de réduire votre risque de cancer \(iarc.fr\)](#)

Der Kodex lässt den mit Abstand größten Risikofaktor außen vor:

Die GENETISCHE PRÄDISPOSITION durch ererbte (sehr selten *de novo*) Keimbahnmutationen:

Kennen Sie Ihre familiäre Krebsgeschichte

Lassten Sie uns das Vermeidbare vermeiden und mehr Leben retten!



POPCARE TEAM

- CHUSJ
- IPO-P
- HPCHUC
- IPO-L
- FROC
- ACREDITAR
- EVITA
- FMUC
- SHOP
- ASPIC



06/07/23

EVITAs Beitrag

Start: 2018

evita[®]
P L A T F O R M

Kick-Off: September 2023

Der *Game Changer* für eine bessere Identifikation von Genträgern, die konsequente Prävention und Früherkennung von hereditärem Krebs, sowie die Entwicklung von innovativen personalisierten Therapien

genom  DE



PREVENT THE PREVENTABLE AND SAVE MORE LIVES

Nutzerzentriert

Gesundheitskompetenz

Zentralisierung der Gesundheitsdaten

Vorreiter in der Generierung von innovativen Nutzerdaten

Neue Daten – Wissen - Forschung

Indikationsstellung für Genetische Beratung

Virtuelle genetische Beratung

Virtuelle psychologische Beratung und Psychotherapie

3 Profile: Nutzer, Arzt/ Psychologe und Forscher

Speziell entwickeltes Tool: PROMs, PREMs, RWE, RWD, Pharmakovigilanz..



Best Lawyers





Signifikante Steigerung der Behandlungsqualität durch PREMs e PROMs

„A **PRO** is any report of the status of a patient’s health condition that comes directly from the patient, without interpretation of the patient’s response by a clinician or anyone else.“ (FDA, 2009)

Im Zusammenhang mit einer **patientenzentrierten Gesundheitsversorgung** ist auch immer wieder von sogenannten **Patient-Reported Experience Measures (PREMs)** die Rede. PREMs erfassen im Gegensatz zu PROMs die erlebten Erfahrungen während eines Versorgungsprozesses. Beispiele für solche Versorgungsprozesse sind die Kommunikation oder Unterstützung während einer Behandlung oder die Wartezeit auf eine Behandlung. **Patient-Reported Outcome Measures (PROMs)** hingegen beziehen sich auf die Versorgungsergebnisse und bilden damit vor allem die Angemessenheit und Wirksamkeit einer Behandlung ab.

[Patient-Reported Outcome Measures \(PROMs\): Vorteile - HelloBetter](#)



[Avaliação de Risco](#)

[Questionários](#)

[Agendamento da Teleconsulta](#)

[Processo Clínico](#)

[Eventos](#)

[Notícias](#)

[Ensaio Clínico](#)

[Contactos](#)

Olá, tamara.milagre

Seja BEM VINDO à sua área reservada!

A Evita tem como missão **salvar vidas e melhorar a qualidade de vida de indivíduos e famílias afectadas pelo cancro hereditário.**

Para alcançar esse objectivo, pretende:

teste 1 2 3

[Clique aqui para completar o seu perfil EVITA!](#)

[Clique aqui para configurar o seu processo clínico](#)

[Clique aqui para efetuar uma avaliação de risco](#)

„Die Genommedizin ist ein zentrales Element, wenn wir der derzeit **extremen Verschwendung** durch **verpasste Krankheitsprävention**, sowie durch die **Anwendung wenig effektiver Therapien** und deren **Spätfolgen** entgegen wirken wollen.

Diese **Investition** garantiert **Nachhaltigkeit** “

Tamara Hussong Milagre

Juni 2023

Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



Sollten Sie weitere Informationen zur EVITA Plattform wünschen, stehe ich sehr gerne weiterhin zur Verfügung. Ich freue mich auf eine Zusammenarbeit.

Gemeinsam Leben retten!

TAMARA HUSSONG MILAGRE

tamara.milagre@evitacancro.org



EVITA - Avenida António Augusto Aguiar, 15-3º Esq
1050-012 Lisboa

Portugal

www.evitacancro.org



IMPRESSUM

Koordinationsstelle für das Projekt genomDE
c/o TMF e. V.
Charlottenstraße 42
10117 Berlin
+49 30 22 00 24 70

info@genom.de

www.genom.de

Förderer und Partner:

Platz für Ihr Logo

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages