

Fragen und Herausforderungen bei der Verwendung von personalisierten Daten für die Gesundheit

Die IT-Revolution eröffnet ungeahnte Möglichkeiten, die persönlichen Daten des Einzelnen im Interesse des Gemeinwohls zu verwenden, indem neue Erkenntnisse daraus gewonnen werden. Zu diesen Daten gehören auch die Ergebnisse genetischer Analysen, die am Genom eines Individuums vorgenommen werden können, insbesondere seine komplette Sequenzierung, die heute für weniger als 1000 CHF durchgeführt werden kann. Diese Technologien werfen zahlreiche biologische, medizinische, informationstechnische, ethische, rechtliche und finanzielle Fragen auf, die die Qualität und den Umfang der Daten betreffen, das Einverständnis des Betroffenen mit der Verwendung seiner Daten, die zur Gewährleistung der Datensicherheit getroffenen Massnahmen sowie die Analyse und Interpretation der Daten und den Umgang mit Zufallsbefunden. In diesem Referat soll insbesondere auf mögliche Antworten auf diese Fragen eingegangen werden, die von Wissenschaftlern der Institutionellen Biobank in Lausanne erarbeitet wurden. Zwei besonders wichtige Punkte betreffen die notwendige Übersetzung der Daten in Informationen und Erkenntnisse sowie den wesentlichen Schritt, der von der neuen Erkenntnis zum Nachweis ihrer klinischen Nützlichkeit führt.

Vincent Mooser, CHUV

Vincent Mooser ist Facharzt für Innere Medizin und seit 2011 Leiter der Abteilung Laboratorien und der Biomedizin am CHUV. Sein Fachgebiet berührt die Labormedizin, die Genomik sowie die pharmazeutischen Wissenschaften. Mooser ist Mitinitiator der CoLaus-Studie in Lausanne sowie Forschungsleiter bei der Institutionellen Biobank Lausanne und ausserdem Vorstand der Geschäftsleitung bei der „Swiss Biobanking Platform“.

CHUV

swiss academies
communications

www.swissacademies-schweiz.ch

Big Data im
Gesundheitswesen

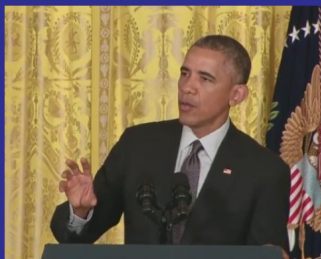
White Paper

- Types de données personnalisées :
 - Dossier médical
 - Quantified Self
 - Réseaux sociaux
 - Données biologiques, y.c. génomiques
 - ...

ENJEUX ET OPPORTUNITÉS



1



“And that’s why we’re here today. Because something called precision medicine ... gives us one of the greatest opportunities for new medical breakthroughs that we have ever seen.”

President Barack Obama
January 30, 2015

The major expectations from Genomic Medicine

FDA approves new cholesterol lowering drug



Novel therapeutics



Personalized medicine

The 'Angelina Jolie' effect on breast cancer and BRCA



Predictive and preventive medicine

Anil 

nature

International weekly journal of science

[Home](#) | [News & Comment](#) | [Research](#) | [Careers & Jobs](#) | [Current Issue](#) | [Archive](#) | [Audio & Video](#) | [For](#)

NATURE | NEWS

AstraZeneca launches project to sequence 2 million genomes

Drug company aims to pool genomic and medical data in hunt for rare genetic sequences associated with disease.

Heidi Ledford

22 April 2016

DÉFIS

2



REPORT TO THE PRESIDENT BIG DATA AND PRIVACY: A TECHNOLOGICAL PERSPECTIVE

Executive Office of the President
President's Council of Advisors on
Science and Technology

May 2014



Plateforme de soutien à la recherche clinique

DÉFIS :

PROTECTION DE LA
SPHÈRE PRIVÉE

STOCKAGE, ANALYSE,
INTERPRÉTATION

CONVERSION EN
INFORMATION

DEMONSTRATION DE
L'UTILITÉ CLINIQUE

...

Sur le web :
<https://services.datasport.com/2014/>



Plateforme de soutien à la recherche clinique

3 semaines plus tard:

Invitation personnelle
d'une compagnie
d'assurance de
changer d'assurance-
maladie....



Plateforme de soutien à la recherche clinique

Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Plateforme de soutien à la recherche clinique

Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Une définition de la
médecine personnalisée

Marqueur
génétique + Intervention = Médecine
personnalisée



+



Plateforme de soutien à la recherche clinique

Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Un exemple de médecine
personnalisée

HLA
B*5701 + Abacavir = Disparition de la
réaction
d'hypersensibilité



+



Plateforme de soutien à la recherche clinique

Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Nombre de « hits » en cherchant
« personalized medicine » dans
Pubmed le 21.07.16

30037

Plateforme de soutien à la recherche clinique

Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Nombre de médicaments avec
mention pharmacogénétique dans le
label FDA

117

Plateforme de soutien à la recherche clinique

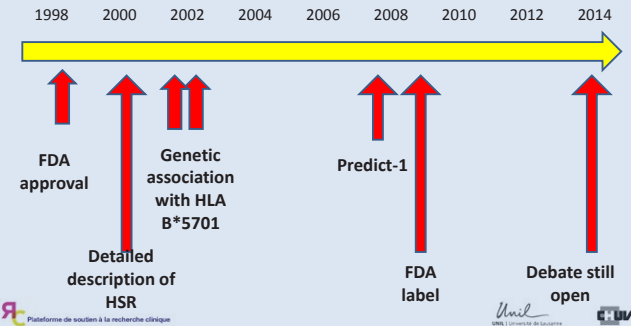
Unil
UNIL | UNIVERSITÉ DE LAUSANNE



Nombre de médicaments pour lesquels l'utilité clinique d'associer un test génétique est démontrée

2

Etapes qui ont conduit la FDA à recommander le test compagnon génétique à l'abacavir



L'étude Predict-1

HLA-B*5701 Screening for Hypersensitivity to Abacavir

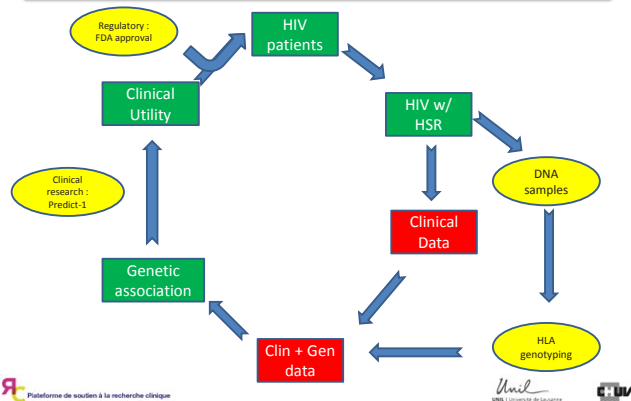
2.7%
23/832

HLA-B*5701 included

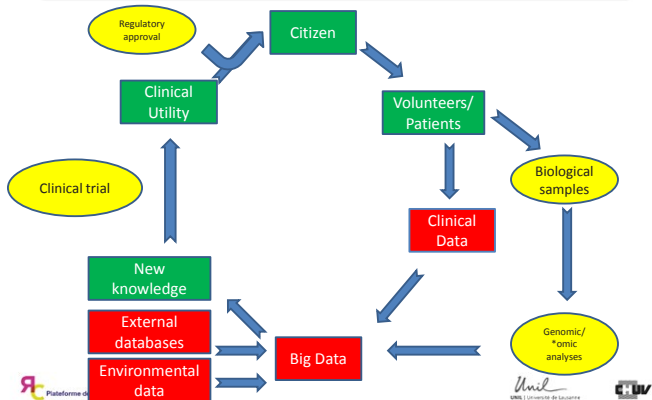
0%
0/802

HLA-B*5701 excluded

Abacavir : The Virtuous Cycle

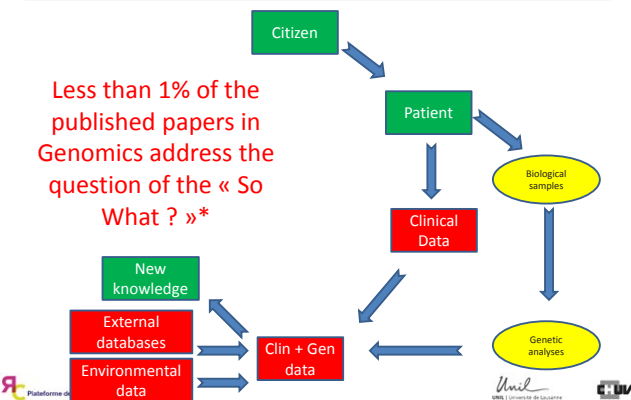


The Virtuous Cycle of Advances in Medicine



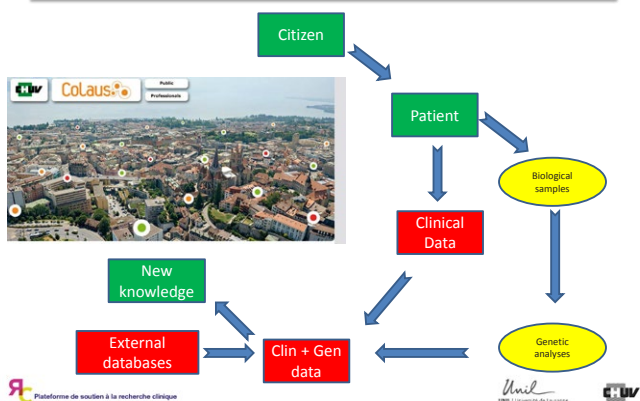
The Virtuous Cycle of PM

Less than 1% of the published papers in Genomics address the question of the « So What ? »*



*Khoury and Ioannidis, Science, Nov 28th, 2014

The Virtuous Cycle of PM



CoLaus / Population-based Cohort

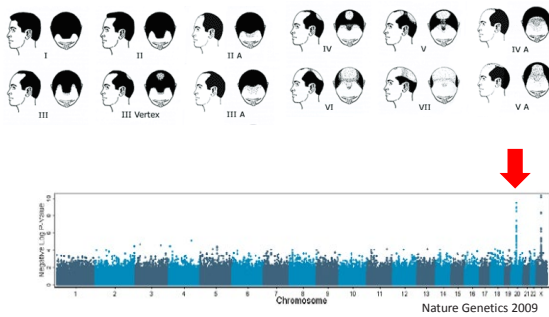


Primary objective :
Identify molecular genetic basis of common risk factors for cardiovascular and psychiatry
→ New drug targets

- 6000 participants
- Deep phenotype
- GWAS

→ 250+ publications

CoLaus GWAS – Male Pattern Baldness



→ New region on chromosome 20 associated with baldness ☺
Hower : no druggable gene in this region ☹



Platforme de soutien à la recherche clinique



Unil Université de Lausanne



Genetics and Drugs : A Word of Caution



Ceci n'est pas un médicament.

MS Brown, JL Goldstein, J Clin Invest 1997



Platforme de soutien à la recherche clinique



Unil Université de Lausanne

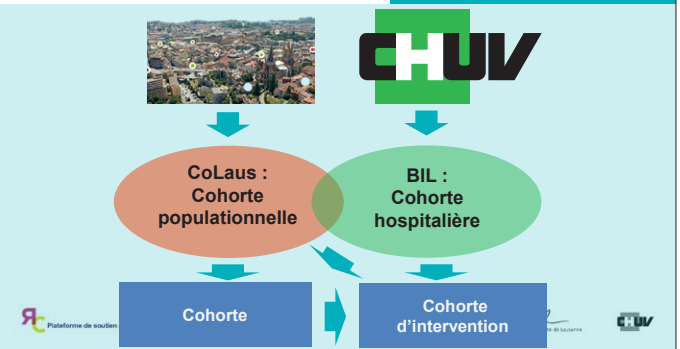


Initiatives CHUV/UNIL

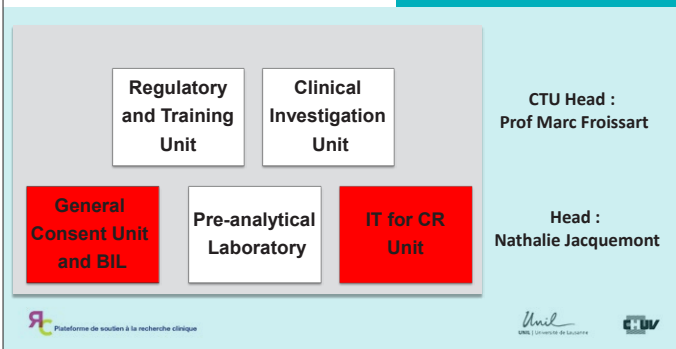


3

CoLaus et la Biobanque institutionnelle de Lausanne (BIL)



Service de Soutien à la Recherche Clinique



The general consent : an essential tool to engage patients and enable research in genomic medicine

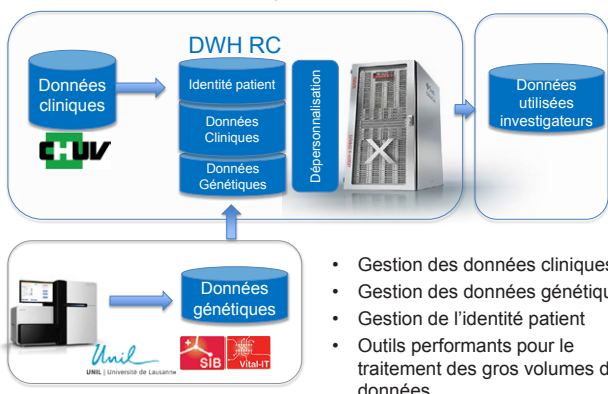
As for June 19th, 2016



A key demonstration of societal engagement :

- 32 984 patients contacted
- 24 194 patients signed the general consent
- Covers access to medical information and whole genome sequencing
- 74% participation rate
- Continuous accrual

Un datawarehouse dédié à la recherche clinique en construction



- Gestion des données cliniques
- Gestion des données génétiques
- Gestion de l'identité patient
- Outils performants pour le traitement des gros volumes de données

Protection des données d'IT-RC

- Garantir la protection des données avec la contribution des experts CHUV et externes (EPFL Jean Pierre Hubaux).
- Données personnelles patients dans des « tables » isolées.
- Serveurs informatiques dans des zones protégées : info. classifiée.
- Données génomiques traitées et stockées à VITAL-IT SIB (Ioannis Xenarios)
 - Environnement isolé du reste de Vital-IT, accès soumis à autorisation,
 - Stockage et transfert de données cryptées.
- Données extraites codées pour la recherche clinique.



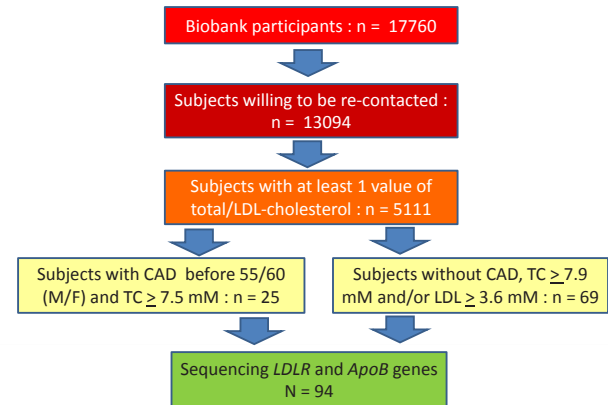
Unil Université de Lausanne



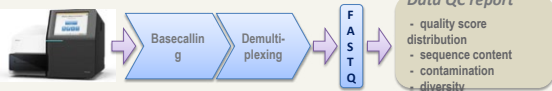


FH Week 2015

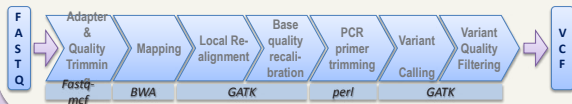
PSRC FH PoC Project : Design



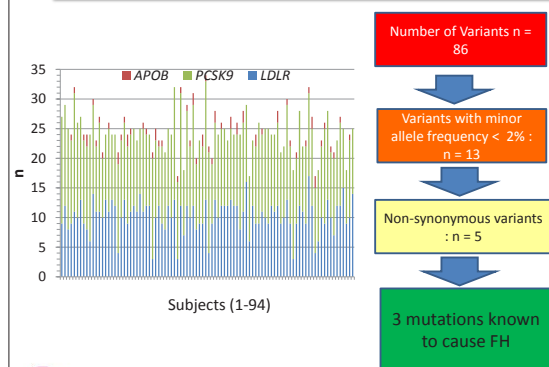
1. Sequencing at the Lausanne Genomic Technologies Facility



2. Variant calling by PSRC bioinformatics unit



FH PoC : Number of Variants per Individual



Conclusions:

- Opportunités à saisir
- Risques à contrôler
- Défi principal : Données
- Information
- Connaissances
- Utilité clinique
- Initiatives pionnières en Suisse et à Lausanne



Data Expert Group (DEG)

The Data Expert Group defines standardized procedures for data production, data organization and data storage to reach nationwide interoperability of molecular and clinical patient data and to make them usable for research.