



Referat

15. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 23-10-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214967
Dok.nr.: 2879796

Dato: 9. oktober 2023 kl. 15.00-16.30

Sted: Videomøde (se link i mødeindkaldelse)

Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
128/23	15.00-15.05	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
129/23	15.05-15.30	Finansiering af infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (O) v/Dorte Bech Vizard
130/23	15.30-15.45	Præsentation af løsninger for at sikre dokumentation for indhentet skriftligt samtykke (O) v/ Kim Brixen
131/23	15.45-16.05	Status på implementering for de 17 patientgrupper (D) v/ Bettina Lundgren
132/23	16.05-16.20	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
133/23	16.20-16.30	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Dorte Bech Vizard
B-punkter		
134/23		Ændringer til anbefalinger for patientgruppen <i>Føtal medicin</i> (B) v/Bettina Lundgren
135/23		Ændringer til anbefalinger for patientgruppen <i>Neurogenetiske patienter</i> (B) v/Bettina Lundgren

136/23		Datoer for styregruppemøder i 2024 (O) v/Bettina Lundgren
--------	--	---

Deltagere

(B) – beslutning; (D) – drøftelse; (O) – orientering.

*B-punkter gennemgås ikke på mødet. Eventuelle spørgsmål kan stilles under eventuelt.

Deltagere

Dorte Bech Vizard, afdelingschef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (formand)
Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)
Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand) (afbud)
Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland
Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland
Poul Michaelsen, koncerndirektør, Region Midtjylland
Erik Jylling, koncerndirektør, Region Hovedstaden
Tommy Kjelsgaard, vicedirektør, Danske Regioner
Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND, konstitueret dekan Syddansk Universitet

Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center
Peter Johansen, teamleder/chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Kasper Lindegaard-Hjulmann, teamleder/chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Carsten Eskebjerg, kontorchef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Malte Harbou Thyssen, teamleder/specialkonsulent, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (afbud)
Anne-Katrine Skovby Lindquist, teamleder/seniorkonsulent, Danske Regioner
Kristian Lindkvist Enstrøm, seniorkonsulent, Danske Regioner

Pkt. 128/23 Velkomst v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Der blev budt velkommen til mødet, herunder velkommen til Tommy Kjelsgaard som nyt medlem for Danske Regioner, Poul Michaelsen som nyt medlem for Region Midtjylland og Erik Jylling som nyt medlem for Region Hovedstaden.

Pkt. 129/23 Finansiering af infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (O) v/Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat:

Dorte Bech Vizard orienterede om processen henimod at opnå aftale mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner om fremtidig prioritering af infrastruktur for personlig medicin, herunder driftsfinansiering og governancestruktur.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Der udestår en aftale om en fremtidig fælles statslig og regional driftsfinansiering efter medio 2024 for så vidt angår den del af infrastruktur for personlig medicin som vedrører HPC-kapacitet og nationale platforme.

Baggrund

Det har været en præmis i strategien for personlig medicin, at Nationalt WGS Center (laboratoriefaciliteterne) overgår til regionerne ved udløb af fondsbevillingen medio 2024. Det har videre været en præmis for bevillingen fra Novo Nordisk Fonden, at stat og regioner skal sikre en afklaring af finansieringsmodel for den videre drift af den nationale infrastruktur efter bevillingens udløb.

På 14. møde i styregruppen den 20. juni 2023 orienterede Indenrigs- og Sundhedsministeriet om, at der er planlagt en møderække mellem ministeriet og regionerne mhp. at indgå aftale om fremtidig fælles statslig og regional driftsfinansiering efter medio 2024 for så vidt angår den del af infrastruktur for personlig medicin som vedrører HPC-kapacitet og nationale platforme.

Løsning /Videre proces

Siden har Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner afholdt tre møder på direktionsniveau. Dertil har der været møder mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet, Danske Regioner, NGC og regionale repræsentanter vedr. drøftelser om uddybning- og kvalificering af de økonomiske estimater for finansieringsbehov, som styregruppen fik tilsendt i forbindelse med 14. møde i styregruppe for implementering af personlig medicin.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner fortsætter en møderække i efteråret 2023 med henblik på at opnå aftale om fremtidig prioritering af infrastruktur for personlig medicin, herunder driftsfinansiering og governancestruktur.

Pkt. 130/23 Præsentation af løsninger for at sikre dokumentation for indhentet skriftligt samtykke (D) v/ Kim Brixen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager præsentation af løsninger for at sikre dokumentation for indhentet skriftligt samtykke til efterretning og drøfter den videre proces.

Referat:

Kim Brixen præsenterede Region Syddanmarks elektroniske samtykkeblanket. Det blev understreget, at elektroniske blanketter skal kunne bruges både ved fysiske konsultationer og videokonsultationer, da ca. en tredjedel af alle konsultationer foregår som videokonsultation.

Det blev endvidere understreget, at det er en væsentlig del af løsningen for at sikre dokumentation for samtykke, at der arbejdes på at udbrede viden på de kliniske afdelinger, som rekvirerer helgenomanalyserne. I Region Syddanmark har de klinisk genetiske afdelinger undervist øvrige rekvirerende afdelinger i indhentelse af samtykke, herunder brug af den elektroniske blanket.

Styregruppen drøftede den videre proces for løsningsmodeller, der kan understøtte, at der i alle regioner er rammer på plads ift. at sikre dokumentation for indhentet skriftligt samtykke i forbindelse med tilbud om helgenomsekventering.

Med det udgangspunkt, var der enighed om, at Region Syddanmark har udviklet en god løsning, som de øvrige regioner kan lade sig inspirere af. På den længere bane arbejdes der på en national samtykkeblanket, som Digitaliseringsstyrelsen står bag.

Problemstilling

NGC har foretaget stikprøvekontrol i 2022 og i 2023 af regionernes opfyldelse af sundhedslovens § 15, jf. § 2, stk. 5 i bekendtgørelsen nr. 359 af 4. april 2019, hvoraf det fremgår, at samtykke til patientbehandling, der indebærer genetiske analyser, altid skal være skriftligt og indeholde stillingtagen til sekundære fund.

Stikprøvekontrollerne fandt, at der ikke i alle tilfælde kunne findes dokumentation for, at det skriftlige samtykke var indhentet.

Ved 14. møde den 20. juni 2023, pkt. 125/23 drøftede styregruppen stikprøvekontrollerne, og der var enighed om, at der udestår en informationsindsats ift. at nå helt i mål med at sikre, at der i alle tilfælde findes dokumentation for, at det skriftlige samtykke er indhentet.

På den baggrund blev det besluttet, at der ved næste styregruppemøde skal præsenteres eksempler på løsningsmodeller fx med udgangspunkt i de digitale samtykkeerklæringer, der er udarbejdet/under udarbejdelse i enkelte regioner.

Løsning

På Klinisk Genetisk Afdeling, OUH har man gennem et par år benyttet en elektronisk samtykkeblanket, når der gives samtykke til NGC genomsekventering, som er udviklet i samarbejde med Klinisk IT, OUH. Løsningen kan tilpasses andre afdelingers set up, og den benyttes således også i en tilpasset version på Klinisk Genetik, Sygehus Lillebælt.

Den elektroniske blanket benyttes både, når patienter informeres ved fremmøde i afdelingen og ved telefon-/videokonsultation.

Ved fremmøde udfylder patienten på afdelingens Ipad. Ved tlf./videokonsultation eftersendes link til patientens e-boks. Link til blanketten sendes til patientens e-boks sammen med vejledning, og der underskrives med MitID.

Undtagelser fra ovenstående er:

- Børn, hvor begge forældre skal underskrive – her benyttes aktuelt papirformat for at bidrage til nemmest at sikre, at begge forældre er enige om valg på barnets vegne. Alternativt kunne forældre udfylde elektronisk hver for sig, men dette åbner for, at der afgives modstridende svar.
- Borgere fritaget fra MitID – her benyttes i stedet papirformat.

Når blanketten er udfyldt, lægger den sig automatisk ind i patientens journal (som pdf under 'Arkiv' i EPJ), og man slipper derved for at skulle indscanne til journalen.

I Region Syddanmark orienteres der i forbindelse med undervisning af andre afdelinger i udfyldelse af samtykke til NGC altid om muligheden for udarbejdelse af elektronisk samtykkeblanket, og relevante oplysninger tilsendes efter ønske.

I Region Syddanmark har løsningen fungeret som et effektivt led i en arbejdsgang, som sikrer, at der findes dokumentation for, at det skriftlige samtykke er indhentet, og at det findes i forbindelse med patientens øvrige journaloplysninger. Det vil være muligt at dele nærmere erfaringer om løsningen med andre regioner.

Videre proces

På baggrund af præsentation ved mødet drøftes den videre proces for løsningsmodeller, der kan understøtte, at der i alle regioner er rammer på plads ift. at sikre dokumentation for indhentet skriftligt samtykke i forbindelse med tilbud om helgenomsekventering.

Pkt. 131/23 Status på implementering af helgenomsekventering for de 17 patientgrupper (D) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter status på implementering af helgenomsekventering.

Referat:

Bettina Lundgren præsenterede status på implementering af helgenomsekventering, herunder KPI-oversigten for september måned og prognoser for, hvornår det forventes, at de 60.000 analyser, som er finansieret af Novo Nordisk Fonden, er gennemført.

Der er pr. 30. september 2023 i alt 19.275 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt.

Afhængigt af om der prognosticeret på baggrund af forventning om kontinuerligt stigende antal prøver eller på baggrund af det nuværende prøveflow, vil de 60.000 analyser forventeligt være gennemført mellem medio 2025 og primo 2027.

Årsagen til spændet mellem regionale estimater (forventet antal prøver) og rekvireret antal prøver pr. september 2023 formodes at være en kombination af nedenstående:

- Implementering af nye arbejdsgange mv. i opstartsfasen, herunder ressourceudfordringer
- Udbredelse af viden om mulighed for tilbud om helgenomsekventering i de kliniske afdelinger
- Overgangsfase hvor en del af prøverne kører som genpaneler
- Incitamentsstrukturer – regionale budgetrammer

Styregruppen kvitterede for datagrundlaget for de enkelte patientgrupper.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet rundede punktet af med bemærkning om, at de 60.000 analyser skal gennemføres indenfor overskuelig fremtid på en god måde, der er i tråd med det kliniske behov.

Problemstilling

Specialistnetværkene har i deres anbefalinger for patientgrupperne anført et forventet årligt antal helgenomsekventeringer. Angivelsen af det forventede behov for antal helgenomsekventeringer indgik i styregruppens beslutning om fordeling af de 60.000 genomækvivalenter, som finansieres af bevillingen fra Novo Nordisk Fonden.

Flere patientgrupper har nu være klarmeldt til drift i mere end 12 måneder, og det er således muligt at vise forholdet mellem de antal helgenomsekventeringer, specialistnetværkene har vurderet, der er behov for til hver patientgruppe, og de faktiske antal helgenomsekventeringer, der er foretaget på WGS-centrene.

NGC har Q1 2023 prognosticeret, at de 60.000 analyser er gennemført medio 2025. I prognosticeringen er lagt til grund, at der vil ske en kontinuerlig stigning i antallet af indsendte prøver. Såfremt det månedlige gennemsnit af antal sekventerede

prøver for 2023 afspejler det faktiske fremtidige behov for patientgrupperne, vil det betyde, at de 60.000 analyser vil være gennemført ultimo 2026. Pr. august 2023 er der processeret 15.035 genomækvivalenter.

Baggrund

På baggrund af skriftlig høring efter 14. styregruppemøde den 20. juni 2023 vedr. pkt. 123/23, er det besluttet, at der udarbejdes én evalueringsrapport for de arvelige sygdomme og én for kræftgrupperne, og at de to rapporter forelægges for styregruppen medio 2024. Rapporterne vil, i henhold til den model styregruppen har besluttet, indeholde status på implementering og patientcases, klinikerinterview, litteraturgennemgang og opsummering af internationale erfaringer.

Implementeringsstatus forelægges løbende for styregruppen.

NGC udarbejder statusrapporter for de enkelte patientgrupper i samarbejde med specialistnetværkene med udgangspunkt i den samme model, som danner baggrund for de to afsluttende rapporter. Statusrapporterne vil løbende blive tilsendt styregruppen til orientering.

Grundet overlap i indikationer mellem patientgrupper, udarbejdes samlet statusrapport for patientgrupperne *Kræft hos børn og unge under 18 år* og *Unge voksne med kræft* samt *Arvelig kræft hos voksne* samt samlet statusrapport for patientgrupperne *Arvelig hæmatologisk sygdom* og *Hæmatologisk kræft*. Herudover udarbejdes der statusrapporter for hver af de resterende patientgrupper.

Løsning

Der er i 2023 sekventeret 1155 genomækvivalenter i gennemsnit per måned samlet for de 17 patientgrupper. Dette tal svarer til et vægtet gennemsnit på 32% af de forventede antal nyhenviste patienter fra specialistnetværkenes anbefalinger. Det procentvise antal af indsendte prøver varierer dog betydeligt mellem patientgrupperne (se nedenstående tabel). Udviklingen i antal indsendte prøver nationalt samt antallet af indsendte prøver per region kan ses i bilag 1.

Nedenstående tabel viser antal sekventerede genomækvivalenter per 31/8 2023 ÅTD, samt procentsats i forhold specialistnetværkets forventede antal.

Genomækvivalenter	Per 31/8	Procent indsendt af antal indmeldte nyhenviste patienter
Sjældne sygdomme hos børn og unge	1747	51%
Sjældne sygdomme hos voksne	407	51%
Børn og unge med kræft	474	76%
Arvelig hæmatologisk sygdom	164	73%
Endokrinologiske patienter	176	63%
Primær immundefekt	325	64%
Arvelige hjertesygdomme	496	65%
Unge voksne med kræft samt arvelig kræft hos voksne	168	7%

Nyresvigt	106	65%
Psykatri børn og unge	133	15%
Føtalmedicin	331	34%
Oftalmologi	139	46%
Svære arvelige hudsygdomme	113	36%
Neurogenetiske patienter	739	62%
Udbredt og uhelbredelig kræft	3375	24%
Hæmatologisk cancer	73	5%
Audiogenetik	221	35%
Lever sygdomme	51	40%

NGC's faciliteter sekventerede i august 90% af prøverne indenfor 15 dage.

Baggrunden for spændet mellem forventet antal og faktisk antal sekventerede prøver formodes at være:

- Implementering af nye arbejdsgange mv. i opstartsfasen
- Udbredelse af viden om mulighed for tilbud om helgenomsekventering i de kliniske afdelinger
- Flaskehals ifm. øget ressourcetræk på de fortolkende afdelinger

Der lægges op til at styregruppen drøfter spændet mellem forventet antal og faktisk antal sekventerede prøver.

Bilag

Bilag 1. Oversigt over status på implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne.

Pkt. 132/23 Status for NGC (B) v/Bettina Lundgren

Referat:

Forud for sin status på NGC, lagde Bettina Lundgren – efter aftale med formandskabet – op til, at punkt 134/23 *Ændringer til anbefalinger for patientgruppen føtal medicin* besluttet i skriftlig høring.

Der var opbakning hertil fra styregruppen, og det blev aftalt, at der i høringsbrevet gøres opmærksom på, at der i styregruppen er bekymring for, at indstillingen vil have indflydelse på svartiden på øvrige prøver samt bekymring for risiko for overdiagnostik.

Bettina Lundgrens status på NGC omfattede:

Orientering om Genome of Europe. NGC er dansk repræsentant i EU-projektet Genome of Europe; en fælles europæisk kohorte af referencegenomer til brug i klinik og forskning. Danmarks bidrag er et dansk referencegenom bestående af 1.500 WGS'er. På baggrund af dialog med NNF påtænker NGC at foranledige sekventering af 1.500 "raske" danskere som en del af aftalen med NNF og som en del af H2 2024 budgettet. Data fra de 1.500 danskere udstilles i NGC – og kan efterfølgende tilgås af klinikere og forskere.

Et europæisk referencegenom kan omfatte mange etniske grupper, hvilket er vigtigt for at mindske yderligere ulighed i sundhed.

Orientering om EU-arbejdsgruppe om sundhedsøkonomi vedr. WGS. DG Connect (Directorate-General for Communications Networks, Content and Technology, også kaldet DG Connect, er en del af EU-kommissionen og ansvarlig for Forskning, innovation og udvikling af kritiske teknologier (fx AI og fælles datainfrastruktur)) og de deltagende lande har opfordret NGC til at overtage ledelsen af en arbejdsgruppe om Health Economics and Outcome Research i regi af 1+ Million Genomes. Det er en stor anerkendelse af de danske erfaringer med implementering af WGS i sundhedsvæsenet. Arbejdsgruppen har fokus på at udvikle modeller for økonomisk impact af WGS'er og skal i første omgang udforme udkast til muligt kommende EU-opslag. Det er en unik mulighed for DK – men helt afgørende at regionerne og universiteterne deltager i arbejdet, hvis vi skal lykkes.

Optimering af performance på HPC'en. Performanceoptimering er højt prioriteret i NGC. Der pågår en kontinuerlig tilpasning til regionernes behov, arbejdsprocesser strømlines og udnyttelse af såvel storage som beregningskraft optimeres kontinuerligt.

NGC's årsmøde. 230 fysisk tilmeldte og ca. 420 deltog online i NGC's årsmøde den 13. september.

Film om NGC til American Society of Human Genetics (ASHG) årsmøde. Filmen er produceret af ASHG TV som led i deres Thought Leadership film serie, hvor NGC er blevet udvalgt. Den bliver vist til ASHG 2023 Annual Meeting, hvor der i år fejres 75-års jubilæum under temaet "One Humanity, Many Genomes". Konferencen afholdes den 1.-5. november i Washington, DC. Formålet med videoen er at fremhæve det unikke danske set up, hvor genomsekventering er direkte implementeret i patientbehandlingen.

Underskrevet samarbejdsaftale med Genomics England. Aftalen blev underskrevet ved NGC's årsmøde og understøtter udbygning af det gode samarbejde, NGC har med Genomics England.

Forlængelse af aftale med DTU. HPC-infrastruktur skal løbende opdateres, og NGC ser ind i, hvordan HPC skal drives fremadrettet. Foreløbigt forventer NGC at forlænge aftalen med DTU med ét år, frem til medio 2025.

Vision for bedre brug af sundhedsdata. NGC indgår i arbejdet.

Pkt. 133/23 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Næste styregruppemøde er den 8. december 2023.

Pkt. 134/23 Ændringer til anbefalinger for patientgruppen *føtal medicin* (B) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender, at der tildeles patientgruppen *føtal medicin* op til 1320 ekstra sekventeringer årligt (trio-analyser) herunder, at styregruppen godkender ændringer i indikationerne beskrevet i anbefalinger for patientgruppen, således at **de aktuelle indikationer i anbefalingerne for patientgruppen:**

1. Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på ≥ 4 mm.
2. Gravid, hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32.
3. Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan- eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund der giver mistanke om gene- tisk betinget sygdom (registreret på moderens cpr.nr.).

ændres til følgende indikationer, hvor der foreligger normal microarray analyse:

1. Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på $\geq 3,5$ mm og, hvor der efter tidlig misdannelsesscanning i ca. uge 16 er påvist yderligere UL-anomalier.
Isoleret stor nakkefold på $\geq 3,5$ mm udredes primært med microarray og tidlig gennemscanning. Ved persisterende, isoleret nakkeødem, eller hvis der er tilkommet andre UL-anomalier, tilbydes WES/WGS. Ved nakkefold på $\geq 6,0$ mm. kan man, efter normal microarray, tilbyde WGS trio umiddelbart, uden forudgående tidlig misdannelsesscanning, såfremt parret ønsker at fortsætte graviditeten.
2. Gravid, hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32 defineret som mindst ét biometrisk mål mindre end -3 SD/Z-score < -3 .
3. Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan- eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund der giver mistanke om genetisk betinget sygdom (registreret på moderens cpr.nr.).
4. Gravid, hvor der hos fosteret er påvist misdannelser herunder: skeletanomalier, neuromuskulære/føtal akinesi-hypokinesi-deformationssekvens (FADS), non-immun hydrops fotalis (NIHF), CNS-misdannelser, diafragma hernie (CDH) og multiple anomalier – evt. udvalgte hjertemisdannelser eller udvalgte nyremisdannelser (CAKUT).

Referat:

Det blev aftalt, at punktet sendes i skriftlig høring mhp. beslutning vedr. indstillingen.

Problemstilling

Efter styregruppens godkendelse af anbefalinger fra specialistnetværk for *føtal medicin* i juni 2022, har faglige miljøer (det føtalmedicinske specialistnetværk og DFMS arbejdsgruppe vedr. anvendelse af exom-sekventering (WES) og helgenomsekventering (WGS) i prænatal diagnostik) henvendt sig til formandskabet for specialistnetværket og gjort opmærksom på, at der siden styregruppens godkendelse af anbefalingerne, er publiceret et større antal studier, som finder evidens for, at der for en række indikationer er et højere diagnostisk udbytte end tidligere antaget, da anbefalingerne blev udarbejdet. Det gælder bl.a. CNS misdannelser, skeletmisdannelser, neuromuskulære sygdomme, non-immun hydrops og multiple misdannelser.

Samtidig har det vist sig, at det diagnostiske udbytte ved isoleret stor nakkefold (≥ 4,0 mm i 1. Trimester) alene er lav, formentligt kun 4-5%. Alle gravide med et foster med nakkefold ≥ 3,5 mm i 1. trimester får tilbudt en tidlig misdannelsesskanning i ca. uge 16, og en del vil få påvist yderligere UL-anomalier. Det diagnostiske udbytte i denne gruppe er ca. 32%, hvorimod det har vist sig at være under 2% i den store gruppe af fostre, hvor nakkefolden var blevet normal, og der ikke var andre UL-anomalier. Det anbefales på den baggrund, at udskyde beslutningen om evt. helgenomsekventering til efter den tidlige misdannelsesskanning i uge ca. 16.

Bemærkninger vedrørende antal helgenomsekventeringer samt antal sene/akutte analyser ifm. forslag om ændring i indikationer

Indikation 1: De faglige miljøers forslag til ændring i indikation 1, vil medføre en ændring i forventet antal helgenomsekventeringer årligt fra et estimat på 152 singleton graviditeter, (456 trio) estimeret i aktuelle anbefalinger til, ved ændring i indikationen, et forventet antal på mellem 110-165 singleton graviditeter, (mellem 330-495 trio).

Ved udskydelse af rekvirering af helgenomsekventering til efter uge 16, som foreslået i ændring af indikation 1, vil der for disse analyser være behov for en hurtigere svartid end ved rekvirering af helgenomsekventering i 1 trimester, som er aktuel praksis ved indikation 1.

Antal af sene/akutte analyser estimeres ved indikation 1 til et spænd mellem 50-75 singleton graviditeter, (mellem 150-225 trio).

Indikation 2: Der tilføjes en præcisering til indikation 2, som forventeligt vil reducere antallet af helgenomsekventeringer årligt, der tilbydes på indikation 2, fra et estimat på 152 singleton graviditeter, (456 trio) estimeret i aktuelle anbefalinger til, ved ændring i indikationen, et forventet antal på mellem 76-114 singleton graviditeter, (mellem 228-348 trio).

Analyser ved indikation 2 vil alle være sene/akutte analyser.

Indikation 3: Der ændres ikke i indikation 3, men det forventede antal helgenomsekventeringer årligt justeres til fra tidligere 177 singleton-graviditeter

årligt (estimeret i aktuelle anbefalinger) til et spænd mellem 192-288 fostre (mellem 576-864 trio).

Ved denne indikation er der ingen sene/akutte analyser.

Indikation 4: Der tilføjes en indikation 4, hvor det forventede antal helgenomsekventeringer årligt vil være mellem 236-354 singleton graviditeter (mellem 708-1062 trio).

Disse vurderes alle at være sene/akutte analyser.

Samlet set medfører de foreslåede ændringer i indikationerne følgende ændring i antal:

Fra **481 singleton graviditeter/år (1443 trio)** estimeret i nuværende anbefalinger til mellem **614-921 singleton graviditeter/år (mellem 1842-2763)** ved den foreslåede ændring. **Specialistnetværket anmoder derfor om, at der tildeles patientgruppen op til 1320 ekstra sekventeringer årligt.**

Heraf er antallet af sene/akutte analyser estimeret til at udgøre mellem 362-543 singleton graviditeter (mellem 1086-1629 trio).

Løsning

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender ændringer i antal sekventeringer og i indikationerne for patientgruppen *føtal medicin*, således at der tilbydes helgenomsekventering på de indikationer, hvor der er evidens for størst diagnostisk udbytte.

Anbefalingen skal også ses i lyset af, at der pt. indsendes 34% af det forventede antal helgenomsekventeringer til patientgruppen.

For så vidt angår ændring i antal helgenomsekventeringer, hvor der er behov for en hurtigere svartid, vil det være nødvendigt at inddrage sekventeringsfaciliteter og de fortolkende afdelinger, før ændringen træder i kraft.

Videre proces

Såfremt styregruppen godkender ovennævnte ændringer i anbefalingerne, vil sekventeringsfaciliteterne og de fortolkende afdelinger blive inddraget forud for, at de reviderede anbefalinger kan træde i kraft.

Herefter vil de justerede anbefalinger lægges på NGC's hjemmeside og NGC vil orientere specialistnetværket herom, samt – via de regionale kontaktpersoner for personlig medicin – informere de faglige miljøer herom.

Pkt. 135/23 Ændringer til anbefalinger for patientgruppen *neurogenetiske patienter* v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender, at anbefalingerne for og navnet på indikationen *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom* under patientgruppen *Neurogenetiske patienter* justeres, så det fremgår, at den omfatter underindikationen Cerebral småkarssygdom. Herunder indstilles det, at styregruppen godkender en øgning på 13 helgenomanalyser per måned (150 årligt) for patientgruppen.

Referat:

Styregruppen godkendte indstillingen.

Problemstilling

Cerebral småkarssygdom omfatter tilstande med påvirkning af de små blodkar i hjernen og er en hyppig årsag til apopleksi og demenssygdom. Ætiologien er oftest multifaktoriel, men der findes adskillige typer, som har genetisk årsag. Patienter med arvelige cerebrale småkarssygdomme udgør således en klinisk og genetisk heterogen patientgruppe, og det vurderes relevant at kunne tilbyde helgenomsekventering.

Da cerebral småkarssygdom som anført er en hyppig årsag til demens, vurderer specialistnetværket, at indikationen er omfattet af den oprindelige indstilling.

Specialistnetværket foreslår på den baggrund at justere anbefalingerne for og navnet på indikationen *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom*, således at patienter, hvor der er klinisk mistanke om monogen baggrund for cerebral småkarssygdom, omfattes.

Det anslås, at 150 nyhenviste patienter årligt vil kunne have gavn af tilbuddet. Patientgruppen tilbydes i dag primært WES baseret udredning.

Løsning

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender de foreslåede justeringer til anbefalingerne for og navnet på indikationen *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom*, så indikationen fremover hedder *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom og arvelig cerebral småkarssygdom*, herunder justering af antal helgenomsekventeringer.

De foreslåede justeringer til anbefalingerne for indikationen fremgår af bilag 2. Den foreslåede ændring medfører en øgning på 13 patienter per måned (150 årligt). Da der pt. rekvireres 62% af det estimerede antal prøver på 149 per måned for patientgruppen, vurderer NGC, at inklusionen af cerebral småkarssygdom vil være indenfor det overordnede antal helgenomsekventeringer, der er afsat til patientgruppen Neurogenetiske patienter.

Videre proces

Såfremt styregruppen godkender ovennævnte ændringer i anbefalingerne, vil de reviderede anbefalinger blive lagt på NGC's hjemmeside, og NGC vil orientere specialistnetværket herom, samt – via de regionale kontaktpersoner for personlig medicin – informere de faglige miljøer.

Bilag

Bilag 2. Foreslåede justeringer til anbefaling for og navn på indikationen *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom*.

Pkt. 136/22 Datoer for styregruppemøder i 2024 (O)

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager datoer for styregruppemøder i 2024 til efterretning.

Referat:

Styregruppen tog datoer for styregruppemøder i 2024 til efterretning.

Problemstilling

Der er indkaldt til fire styregruppemøder i 2024:

- 17. møde: 8. februar kl. 11.00 – 12.30
- 18. møde: 17. maj kl. 10.30 – 12.00
- 19. møde: 3. september kl. 14.30 – 16.00
- 20. møde: 1. december kl. 15.00 – 16.30