

Referat

4. møde i det nationale advisory board for forskning og infrastruktur

Dato: 12-12-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: IVB.NGC
Sagsnr.: 2212482
Dok.nr.: 2478684

Dato: 16. november kl. 14-16.00

Sted: Online (Link til Teams findes i Outlook-invitation)

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/5	14.00	Velkommen og introduktion til tema v/Søren Brunak
2/5	14.10	Status på NGC v/Bettina Lundgren
3/5	14.20	Oplæg om indberetning af WGS fra klinik v/Majbrit Fønnesbæk Hansen
4/5	14.40	Fælles diskussion af indberetning af WGS fra forskning samt forskningsadgang til genomdatabasen v/Ivana Bogicevic Oplæg til fælles diskussion <ol style="list-style-type: none">1. Vil det danske forskningsmiljø kunne imødekomme de krav, der stilles til indberetning fra klinik jf. oplæg fra Majbrit Fønnesbæk Hansen?2. Hvilke metadata, mener I, er essentielle i forhold til at lave god forskning på basis af genomerne i Genomdatabasen, og hvor kan disse metadata findes? (Prioriteret rækkefølge)3. Hvis NGC kunne sammenkøre metadata med andre offentlige registre, hvilke registre vil så være mest værdifulde at trække data fra for forskere?4. Hvilke muligheder vil det give det danske forskningsmiljø, hvis der kunne trækkes data direkte fra EPJ?5. Har forskere behov for mere end rådata og metadata?6. Ved tilfælde af flere prøver pr. patient/forsøgsperson (somatisk), hvordan kan disse prøver relateres?
5/5	15.45	Evt. og afrunding v/Søren Brunak

Deltagere

Søren Brunak, professor og research director, Københavns Universitet (Forperson)

Lone Kjeld Petersen, professor, Region Syddanmark (Næstforperson).

Ismail Gogenur, professor, Region Sjælland

Thomas Werge, professor, forskningschef, Region Hovedstaden

Peter Løngreen, centerdirektør, DTU

Claudio Pica, professor, Syddansk Universitet

Martin Bøgsted, professor, Aalborg Universitet
Anders Børglum, professor og centerleder, Aarhus Universitet
Ole Skøtt, dekan, professor (repræsentant for styregruppen for implementering af personlig medicin)
Ida Vogel, Klinisk professor, Aarhus Universitet
Karen Dybkjær Sørensen, professor, Region Nordjylland

Sekretariat

Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center
Camilla Borchorst, COO, Nationalt Genom Center
Majbrit Fønnesbæk Hansen, sektionsleder, Nationalt Genom Center
Nicolas Rapin, sektionsleder, Nationalt Genom Center
Mikael Kronborg Christophersen, specialkonsulent, Nationalt Genom Center
Ivana Bogicevic, specialkonsulent, Nationalt Genom Center

Referat

1/5 Velkommen og introduktion til tema v/Søren Brunak

Søren Brunak bød velkommen og introducerede dagens tema samt dagsorden.

2/5 Status på NGC v/Bettina Lundgren

Bettina Lundgren præsenterede kort status fra NGC, herunder blev der orienteret om:

- at alle patientgrupper nu er godkendt
- de seneste tal for indberettede genomer opgjort på patientgruppe
- at NGC er blevet ISO/IEC 27001- og ISO/IEC 27701-certificeret
- vellykket årsmøde i september med bl.a. fokus på brugen af sundhedsdata, klinisk og forskningsmæssig brug af NGC, samt hvad patienterne får ud af personlig medicin
- pilottest af NGC Forskningsinfrastruktur. Det forventes, at afrapportering vil blive tilgængelig på hjemmesiden i første kvartal af 2023
- NGC Forskerservice åbner for ansøgninger pr.1.12.2022

Efter oplægget åbnede Søren Brunak for spørgsmål:

- Bettina afklarede, at NGC på nuværende tidspunkt kun modtager WGS, og det derfor kun er WGS-data, der indgår i optællingen af indberettede genomdata
- Bettina afklarede, at en trio analyse tælles som tre indberettede WGS-data
- Det blev kort fremhævet af medlemmerne, at det er positivt, at NGC deltager i både nationale og internationale konference om personlig medicin

3/5 Oplæg om indberetning af WGS fra klinik v/Majbrit Fønnesbæk Hansen

Majbrit Fønnesbæk Hansen præsenterede kort processen for indberetning af WGS fra WGS Flow i klinikken. Herunder:

- de enkelte trin i indberetningsprocessen fra prøvetagning til indberettet data
- krav til metadata, der skal indberettes med prøven
- at den nuværende metadataliste er dynamisk. Det blev samtidig understreget, at det er vigtigt at finde en balance mellem at undgå at pålægge for stor arbejdsbyrde på de enkelte kliniske afdelinger ifbm. indberetning, men samtidig sikre, at data kan bruges i både klinik og forskning fremadrettet

Efter oplægget åbnede Søren Brunak for spørgsmål:

- Det blev drøftet, at det kunne være gavnligt for forskning i personlig medicin at samkøre data fra bl.a. kommuner og andre sundhedsøkonomiske informationer med genetiske informationer
- Der blev rejst et spørgsmål om industriens rolle og adgang til den nationale infrastruktur for personlig medicin, da industrien spiller en central rolle i udviklingen af ny behandling
- Det blev oplyst, at private aktører kan benytte sig af den nationale infrastruktur for personlig medicin, såfremt de samarbejder med et anerkendt dansk forskningsmiljø
- Der blev rejst et spørgsmål om, hvorvidt genomdata må forlade den nationale genomdatabase, når det er blevet indberettet
- Med henvisning til spørgsmål nr. 15 stillet af Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg til ministeren i forbindelse med lovarbejdet d. 26 februar 2018, understreges det, at der lovmæssigt er stor fokus på sikkerhed. Data kan derfor ikke eksporteres eller downloades, når først det er indberettet til NGC. For yderligere information henvises til: [L 146 - 2017-18 - Oversigt over spørgsmål / Folketinget \(ft.dk\)](#)
- Det blev drøftet, at særligt for klinisk forskning, vil det være gavnligt, hvis fortolkningssvar på både exom- og genomsekventeringer blev indrapporteret, så det blev muligt at sammenligne bl.a. fortolkningssvar over tid. I dag gemmes fortolkningssvar i patientjournalen. Dette er ikke hensigtsmæssigt, da det er omstændigt og upræcist at arbejde med patientjournaldata

4/5 Fælles diskussion af indberetning af WGS fra forskning samt forskningsadgang til genomdatabase v/Ivana Bogicevic

Ivana Bogicevic opridsede kort, at NGC ønskede input ift., hvilket metadata der er centrale for, at den Nationale Genomdatabase kan skabe værdi for det danske forskningsmiljø, samt input på hvilke trin i den nuværende proces for indberetning af WGS-data fra klinik der kan genbruges, når NGC skal modtage indberetningspligtigt data fra forskning.

Søren Brunak åbnede for en fælles diskussion:

- Det blev drøftet, at det kunne være gavnligt at inkludere information om, hvor prøven er taget samt kvaliteten af prøven (fx hvordan har prøvet været opbevaret etc.)
- Følgende registre blev fremhævet som særligt brugbare for personlig medicin forskning:
 - o Lægemiddelstyrelsen
 - o Landspatientregistret
 - o Regionale kliniske databaser
 - o Sociale registre - så man kan måle de afledte long term effekter - eks. uddannelse, indkomst mv.
 - o Patobanken
- Det blev understreget, at det er vigtigt, at det er tydeligt, hvilke prøver der er en del af trio-analyse
- Det blev drøftet, at det er vigtigt at beholde muligheden for at kunne tilgå data i forskellige dataformater alt efter formål
- Det blev fremhævet, at forskning i personlig medicin kræver videndeling samt datadeling på tværs af nationer. NGC blev derfor rådet til at holde sig orienteret om, hvordan andre lande strukturerer data og metadata, samt undersøge muligheden for at kunne søge på tværs af landegrænser
- Bettina nævnte, at NGC repræsenterer Danmark i det tværeuropæiske projekt 1+ Million Genomes, der arbejder for at gøre det muligt at dele genomdata på tværs af landegrænser indenfor de eksisterende juridisk og lovgivningsmæssige rammer

5/5 Evt. og afrunding v/Søren Brunak

Ivana Bogicevic nævnte, at NGC Forskerservice åbner for ansøgninger d. 1 december 2022.

Der var ingen yderligere bemærkninger.

Næste møde er endnu ikke fastlagt, men forventes afholdt inden sommeren 2023. Datoen meldes ud i starten af 2023.