

Referat

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

Dato: 14. juni kl. 14-15.30

Sted: Online

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/5	14.00	Velkommen og introduktion v/Søren Brunak
2/5	14.10	Status på Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren
3/5	14.20	Ny strategi for personlig medicin v/Lene Cividanes I regeringsgrundlaget fra september 2022 fremgår, at regeringen påtænker at udarbejde en ny strategi for personlig medicin. Vi forventer, at strategien er færdig i løbet af første halvdel af 2024.
4/5	14.30	Inputs fra advisory boardet til ny strategi for personlig medicin v/Lene Cividanes Oplæg til fælles diskussion <ol style="list-style-type: none">1. Hvad skal være målsætningerne for en ny strategi?2. Hvilke fokusområder er relevante at inkludere?3. Hvilke forudsætninger skal ligge til grund for en ny strategi (f.eks. jura, finansiering, kompetencer etc.)?
5/5	15.20	Eventuelt og afrunding v/Søren Brunak

Deltagere

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

Ismail Gögenur, professor, Region Sjælland

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
Kasper Lindegaard-Hjulmann, Nationalt Genom Center
Lene Cividanes, Nationalt Genom Center
Christiane Saurbrey Karle (referent), Nationalt Genom Center

Referat

1/5 Velkommen og introduktion v/Søren Brunak

Søren Brunak bød velkommen og præsenterede kort dagsordenen for mødet.

2/5 Status på Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren og Lene Cividanes

Bettina Lundgren præsenterede en kort status fra Nationalt Genom Center (NGC). Aktuelt er der 14.505 genomer i databasen. Prøverne indsamles fra alle 17 patientgrupper. NGC er i gang med at evaluere foreløbige erfaringer med helgenomsekventering (WGS) i sundhedsvæsenet, hvor der bl.a. er fokus på evaluering af implementering og effekt i patientgrupperne.

NGC har underskrevet et Memorandum of Understanding (MoU) med Frankrig i marts, og der pågår også et tæt samarbejde med Genomics England. NGC deltager i de europæiske initiativer 1+ Million Genomes (1+MG) og Genomic Data Infrastructure (GDI) samt de pilotprojekter, der ligger forud for European Health Data Space (EHDS). EU har afsat midler til oprettelse af en europæisk samling af referencegenomer, som NGC også forventer at bidrage til.

Herudover har NGC evalueret pilotperioden for forskningsprojekter og opnået forskernes input til, hvordan infrastrukturen kan forbedres. Hovedpunkter fra evalueringen omfattede bl.a. lettere tilgængelige muligheder for up- og download af data, procedurer for logning, brug af egne programmer og hjemsendelse af analyseresultater.

3/5 Ny strategi for personlig medicin v/Lene Cividanes

Det fremgår af regeringsgrundlaget, at regeringen ønsker en ny strategi for personlig medicin, der skal bygge videre på strategierne fra 2017-2022. Ifølge indledende drøftelser i styregruppen bør strategien fortsat bl.a. have fokus på effektive behandlingsforløb for patienter, bedre brug af sundhedsdata og udvikling af sundhedsprofessionelles kompetencer.

4/5 Inputs fra advisory boardet til strategi for personlig medicin v/Lene Cividanes

NGC's præsentation blev efterfulgt af en fælles diskussion med henblik på at opnå input fra advisory boardet til, hvad en ny strategi bør fokusere på. Følgende blev drøftet:

- I forbindelse med "Visionen for bedre brug af sundhedsdata" arbejder parterne på en ny infrastruktur for sundhedsdata i Danmark med en fælles indgang. Der bør derfor være fokus på, hvordan **genetiske data skal kunne tilgås gennem denne model og kombineres med andre data**.
- Strategien skal fokusere på, hvordan **WGS** i højere grad kan gøres anvendelige **også for klinikere, der ikke er eksperter i genetik**. Særligt for klinikere, som arbejder inden for mindre sygdomsgrupper og ikke nødvendigvis er eksperter i brug af WGS.
- Det er vigtigt, at de store potentialer ved WGS tydeliggøres, så klinikere har evidens for relevansen. Derfor skal der udvikles en **model for evaluering af implementering af WGS**, der fremhæver værdien og fordelene for patienterne, f.eks. i forhold til øget sundhed, germline, indsigt for familien, farmakogenetik etc.
- Aktuelt er der mange lovmæssige udfordringer, som forhindrer og besværliggør frigivelse og **udnyttelse af (valideret) forskningsdata i klinikken**. Strategien bør derfor fokusere på, hvordan data fra hhv. klinik og forskning kan gøres tilgængelige på tværs af klinik og forskning ved behov.
- Strategien bør fokusere på, hvordan **WGS organiseres efter nationale retningslinjer** på tværs af landet, så alle patienter tilbydes samme muligheder uanset bopæl.
- Der bør være et fokus på, hvordan man kan sikre **mere follow-up forskning på den kliniske data**, der genereres, så vi fremadrettet kan sikre patienterne endnu bedre behandling.
- Udarbejdelse af et **nyt dansk referencegenom** til brug i klinik og forskning skal prioriteres for at give klinikere og forskere de rette værktøjer til at udvikle og implementere personlig medicin.
- Det er vigtigt, at **internationalt samarbejde** faciliteres, således klinikere og forskere får mulighed for at kombinere "dansk" data med data fra andre lande.
- Strategien bør lægge op til at **samtykkeblanketten** revurderes. Det er vigtigt med øget fokus på, hvordan WGS tilbydes i mødet mellem patient og sundhedsfaglig. Bedre muligheder for oplysning ifbm. indhentning af samtykke.

- Det er vigtigt, at strategien understøtter udviklingen af relevante "use-cases", f.eks. inden for **farmako-genetik**.

Der blev blandt medlemmerne udtrykt en uklarhed om NGC's rolle fremadrettet og den videre drift af den nationale infrastruktur for personlig medicin. Bettina understregede, at det var en præmis for Novo Nordisk Fondens donation, at stat og regioner viderefører den fælles, nationale infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024. Der pågår forhandlinger mellem stat og regioner om detaljerne omkring den fremadrettet finansiering.

Bettina Lundgren takkede for en god drøftelse med flere gode input. Ovenstående punkter vil blive videreformidlet til Indenrigs – og Sundhedsministeriet og styregruppen for implementering af personlig medicin.

5/5 Eventuelt og afrunding v/Søren Brunak

Søren Brunak og Bettina Lundgren afrundede mødet og takkede for de mange gode inputs. Næste møde afholdes torsdag d. 9. november 2023 kl. 14-16 (over Teams).

Bemærk: Medlemmerne i advisory boardet er velkomne til at eftersende eventuelle input til strategien, som de ikke fik mulighed for at præsentere på mødet. De bedes blive sendt til Christiane Karle (cska@ngc.dk) **senest d. 5. juli 2023**.