



Referat

16. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 08-01-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214968
Dok.nr.: 2894156

Dato: 8. december 2023 kl. 10.00-11.30
Sted: Videomøde (se link i mødeindkaldelse)

Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
137/23	10.00-10.05	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
138/23	10.05-10.15	Finansiering af infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (O) v/Dorte Bech Vizard
139/23	10.15-10.25	Status for ny strategi for personlig medicin (O) v/Dorte Bech Vizard
140/23	10.25-10.35	Tiltag til minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase (O) v/Christian Dubois
141/23	10.35-10.50	Mulige reduktioner af i storageforbrug i det regionale WGS produktionsflow (D) v/Christian Dubois
142/23	10.50-11.05	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
143/23	11.05-11.15	Opfølgning på skriftlig høring vedr. ændringer til anbefalinger til patientgruppen <i>Føtal medicin</i> (O) v/Bettina Lundgren
144/23	11.15-11.30	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Dorte Bech Vizard
B-punkter		
145/23		Ændringer til anbefalinger for patientgruppen <i>Nyresvigt</i> (B) v/Bettina Lundgren

--	--	--

(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)
Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland (afbud)
Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland
Poul Michaelsen, koncerndirektør, Region Midtjylland
Erik Jylling, koncerndirektør, Region Hovedstaden
Helene Probst, lægefaglig direktør, 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 (afbud)
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Anne-Katrine Skovby Lindquist, teamleder/seniorkonsulent, Danske Regioner (afbud)
Kristian Lindkvist Enstrøm, seniorkonsulent, Danske Regioner

Pkt. 137 Velkomst v/ Dorte Bech Vizard

Referat:

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.

Pkt. 138 Finansiering af infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (O) v/ Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering 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.

Baggrund

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.

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 15. styregruppemøde den 9. oktober 2023 orienterede Indenrigs- og Sundhedsministeriet 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. Herunder at der afholdes en møderække mellem ministeriet og regionerne.

Løsning

Seneste møde mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner blev afholdt den 6. november 2023.

På mødet orienterer Indenrigs- og Sundhedsministeriet om status på processen og det videre arbejde frem imod en aftale om fremtidig prioritering af infrastruktur for personlig medicin.

Pkt. 139 Status for ny strategi for personlig medicin (O) v/ Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering om status på arbejdet med ny national strategi til efterretning.

Referat:

Dorte Bech Vizard orienterede om, at der med vedtagelsen af finansloven for 2024 er afsat 30 mio. kr. i 2024 til ny strategi for personlig medicin, herunder til infrastrukturen, der understøtter udviklingen af personlig medicin.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet igangsætter interessentinddragelse i det nye år. Der er fokus på at tilrettelægge en grundig proces og sikre bred involvering og et bredere sigte end alene genomisk medicin.

Regionerne kvitterede for orienteringen og bakker op om bred involvering og et bredere sigte i strategien, herunder forslag til at den ny strategi kommer til at omfatte fælles beslutningstagning, omics, udvikling af "Patients like me" og ATMP'er, som drøftet på 14. møde i styregruppen.

Baggrund

Regeringen vil udarbejde en ny strategi for personlig medicin. Det fremgår af regeringsgrundlaget, at "for regeringen er det afgørende, at patienterne har adgang til hurtig og effektiv behandling med de nye former for personlig medicin, hvor der er god evidens. Det vil give mulighed for at målrette og skabe mere effektive behandlingsforløb for patienterne. I løbet af perioden vil regeringen præsentere en ny ambitiøs national strategi for personlig medicin".

Styregruppen for implementering af personlig medicin havde på møde den 15. marts den første indledende drøftelse af ambitioner for fremtidens personlig medicin og perspektiver for en ny strategi.

Løsning

På mødet orienterer Indenrigs- og Sundhedsministeriet om status på arbejdet med ny national strategi for personlig medicin – herunder interessentinddragelse og proces i 2024.

Pkt. 140 Tiltag til minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase (O) v/Christian Dubois

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering om NGC's tiltag til minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase til efterretning.

Referat:

Pkt. 140/ og 141/23 blev drøftet samlet.

Ad pkt. 140/23.

Toppen af storagekapaciteten på den nationale infrastruktur er ved at være nået, hvilket giver udfordringer ift. performance på HPC'en. Christian Dubois orienterede om, at NGC på den baggrund har set på, hvordan storage pt. bliver brugt hhv. i genomdatabasen, hvor NGC er dataansvarlige, og i det regionale produktionsflow, hvor regionerne er dataansvarlige.

NGC har rådført sig med internationale eksperter via governance (advisory boards og arbejdsgrupper) ift. til tiltag til minimering af storageforbruget i den nationale genomdatabase. På den baggrund har NGC besluttet fremover at gemme CRAM-filer, da det er i tråd med internationale standarder.

Beslutningen om alene at gemme CRAM-filer i genomdatabasen reducerer filstørrelsen pr. WGS fra 90 til 27 GB (gennemsnitlig beregning) og vil potentielt kunne medføre en samlet besparelse på ca. 6 mio. kr. årligt.

Ad. Pkt. 141/23.

Der er mange elementer i storageforbruget, herunder er det en central omkostningsdriver, hvorfor det er vigtigt med konsensus omkring, hvordan vi i Danmark gemmer analysedata fra helgenomsekventeringer.

Ift. det regionale produktionsflow, hvor regionerne er dataansvarlige, har NGC set på forskellige måder at reducere storageforbruget på mhp. at illustrere potentialet for dataminimering. Oplægget skal drøftes videre i NGC's tekniske arbejdsgrupper på møde den 15/1-2024. NGC vil ved mødet samle input fra de faglige miljøer ift. mulige reduktioner i storageforbrug i det regionale WGS produktions-flow.

Patientsikkerhed er et centralt fokus i relation til spørgsmålet om dataminimering, og NGC har sammenhængende hermed fokus på at afdække hvad de kliniske og forskningsmæssige behov er, samt at afdække den juridiske fortolkning af, hvad regionerne er forpligtet til at gemme.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet kvitterede for Christian Dubois præsentation og tilkendegav, at det er rettidig omhu at overveje strategier for at sikre, at det ikke bruges mere storage end nødvendigt af hensyn til såvel økonomi som miljø.

Regionerne var enige i, at det er relevant at se på mulige reduktioner i storageforbrug i det regionale WGS produktions-flow, og de bakkede op om bred inddragelse af regionernes faglige miljøer via governance, samt de juridiske miljøer.

Regionerne rejste endvidere et opmærksomhedspunkt ift. at sikre, at fortolkningsgrundlaget ikke går tabt ifm. komprimering af FASTQ-filer til CRAM, og lagde i den forbindelse også op til en drøftelse i de faglige miljøer af, om BAM-filer bør bevares.

Ole Skøtt bemærkede, at universiteterne bakker op om, at NGC lægger sig op ad internationale standarder, og at det er godt at inddrage de faglige miljøer. Ift. sammenligning af data på tværs internationalt bemærkede han, at der er forskellige referencegenomer i de forskellige lande, hvilket kan spille en rolle i forskningssammenhæng, når der gemmes CRAM-filer.

Bettina Lundgren opsummerede drøftelsen og understregede, at NGC løbende er i dialog med de tekniske arbejdsgrupper ift. infrastrukturen, herunder potentialet for dataminimering. I den forbindelse orienterede hun om, at NGC påbegynder evaluering af hele governance primo 2024 og frem mhp. at se på potentiale for optimeret inddragelse af de faglige miljøer, som er centrale i udvikling og brug af infrastrukturen for personlig medicin.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet rundede punktet af med bemærkning om, at der er opbakning til at se på området og behov for bred inddragelse af de faglige miljøer.

Problemstilling

NGC har konstateret, at der er udfordringer omkring storagekapacitet. For at udnytte den eksisterende hardware optimalt er det NGC's vurdering, at den samlede mængde af data med fordel kan reduceres gennem hhv. komprimering og sletning af visse filtyper. At filer ikke opbevares flere steder vil samtidig understøtte efterlevelse af pligt til dataminimering efter databeskyttelsesforordningen.

På den baggrund har NGC set på, hvordan den samlede mængde af data i den nationale genomdatabase kan reduceres gennem komprimering af visse filtyper.

Når der i dag produceres en helgenomsekventering (WGS 30X) i NGC, genereres der en række filer. Kliniske genomdata på NGC's HPC kan overordnet opdeles i to kategorier:

1. **Data i den nationale genomdatabase.**
Dette data modtager NGC via regionernes indberetning, og NGC er dataansvarlig.
2. **Data der produceres i forbindelse med WGS produktionsflowet**
Dette data opbevares i de regionale foldere på HPC'en, og regionerne er dataansvarlige.

Vedlagte notat (bilag 1) beskriver tiltag, som NGC vil iværksætte som dataansvarlig mhp. minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase.

Løsning

Ved mødet orienterer NGC om de tiltag til minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase, der igangsættes, hvor NGC er dataansvarlig. Tiltagene vil potentielt kunne medføre en samlet besparelse på ca. 6 mio. kr. årligt beregnet ved opbevaring af 60.000 WGS med en dybde på 30X (baseret på en reduktion i filstørrelsen pr. WGS fra 90 til 27 GB, der opnås ved at komprimere datafiler fra FASTQ til CRAM-formater).

NGC's valg af tiltag/komprimeringsmetode tager afsæt i rådgivning fra NGC's internationale advisory board. Det har videre været en forudsætning for NGC's valg af komprimeringsmetode, at komprimeringen skal ske på baggrund af internationalt anerkendte og åbne standarder og med værktøjer, som ikke er underlagt licensomkostninger eller binding til bestemte leverandører. Dette er gjort for at sikre, at indholdet i den nationale genomdatabase er let tilgængeligt, har høj driftsstabilitet og omkostningerne i forbindelse med komprimeringen holdes på et minimum. Endeligt har det vægtet positivt, at det valgte format forventes at give en effektiv samarbejdsplatform internationalt.

Bilag

Bilag 1: Notat vedr. tiltag til minimering af storage-forbrug i den nationale genomdatabase

Pkt. 141 Mulige reduktioner af i storageforbrug i det regionale WGS produktionsflow (D) v/Christian Dubois

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter NGC's oplæg til at iværksætte tiltag, der reducerer storageforbruget i det regionale produktionsflow, herunder fastlægger den videre proces.

Referat:

Se under pkt. 140/23.

Problemstilling

Dette punkt er en forlængelse af pkt. 140/23. Punktet vedrører, hvordan man i den del af HPC'en, hvor regionerne er dataansvarlige, kan minimere omfanget af data som genereres i produktionsflowet. Dette for sikre en hensigtsmæssig udnyttelse af den tilgængelige storagekapacitet på HPC'en samt for at sikre dataminimering efter databeskyttelsesforordningen.

NGC har set på, hvordan den samlede mængde af data kan reduceres gennem hhv. komprimering og sletning af visse filtyper. Vedlagte notat (bilag 2) omfatter forslag til, hvordan regionerne kan understøtte en minimering af mængden af data i den regionale del af NNF produktionsflowet på HPC'en og herunder samtidig understøtte minimering af omkostninger hertil.

Regionerne har pt. ikke storage-omkostninger forbundet med opbevaring af data, der genereres ifm. sekventering og processering af NNF-prøver. Disse omkostninger oppebæres for nærværende af NGC via NNF-bevillingen, der udløber medio 2024.

Det er op til regionerne – som dataansvarlige for den data, som genereres i produktionsflowet – at afgøre, hvilket data de ønsker at gemme.

Løsning

Der lægges op til, at styregruppen drøfter NGC's oplæg til minimering af datamængden, der produceres i forbindelse med WGS-produktionsflowet, hvor regionerne er dataansvarlig.

Ifm. udarbejdelse af oplægget har NGC afdækket, hvilke filtyper der gemmes i det regionale workflow, hvad de fylder og eventuelle muligheder for at slette visse af filerne samt eventuelt foretage komprimering af visse af filerne (bilag 2, tabel 2). NGC har set på mulighederne for at reducere datamængden pr. WGS, ved at:

- A: Reducere antallet af filtyper, der gemmes pr. WGS
- B: Gemme rådata (Fast-q) i et komprimeret format

Ved *scenarie A* (Bilag 2, tabel 2) vurderer NGC, at der – forudsat der fremover ikke gemmes BCL, BAM og GVCF-filer på den enkelte prøve – potentielt kan realiseres en besparelse på op til 215 GB pr. WGS, svarende til 64 %. Denne indsats vil kunne iværksættes umiddelbart og vil kunne realisere minimeringen af data løbende i takt med at filerne slettes.

Da regionerne er dataansvarlige, vil det kræve, enten at regionerne selv sletter filerne, eller at NGC får en instruks om at gøre det som databehandler.

Ved *scenarie B* vurderer NGC, at der potentielt kan realiseres en samlet reduktion af omfanget af data pr WGS (forudsat at der reduceres i fil-formaterne jf. scenarie A) på op til 305 GB eller 91%.

Vurderingen er baseret på et scenarie, hvor regionerne vælger at opbevare rådata i samme tabsfri CRAM-format, som NGC og øvrige europæiske genominitativer (England, Norge, Holland, Finland og Frankrig) bruger af filformat til opbevaring af rådata.

Der er yderligere potentiale for reduktion af omfanget af opbevaring, hvis regionerne bruger den nationale genomdatabase til opbevaring og ikke gemmer kopier på den regionale del af produktionsflowet på HPC'en. Dette vil i givet fald kræve en videre undersøgelse af fortolkningen af forarbejderne til det eksisterende lovgrundlag, således at der er en klinisk relevant adgang til at hente kopier fra databasen til brug for patientbehandling. Dette vil medføre en samlet reduktion af omfanget af data pr WGS på op til 355 GB eller 99 %.

Videre proces

På baggrund af drøftelsen ved mødet aftales den videre proces ift. at iværksætte tiltag, der reducerer storage-forbruget i det regionale produktionsflow.

Bilag

Bilag 2: Notat vedr. mulige reduktioner af storageforbrug gennem minimering af omfang af data

Pkt. 142/23 Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager status på NGC til efterretning.

Referat:

Bettina Lundgren gav en status på NGC, herunder:

KPI oversigt for NGC. Der er pr. 30. november 2023 i alt 22.555 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt.

American Society of Human Genetics (ASHG) 75 års jubilæum. Danmark og Nationalt Genom Center udvalgt som "Thought Leader" ved American Society of Human Genetics (ASHG) 75 års jubilæumskonference i Washington DC. Filmen "The treatment of the future is tailored to the individual patient" præsenterer det danske initiativ. Filmen kan ses [her](#).

Ekspertmøde om personlig medicin på Christiansborg 30. november. NGC deltog ved ekspertmødet med en præsentation af erfaringerne fra de første strategiperioder. Der er stor politisk vilje til det videre arbejde med den ny strategi, og ved mødet var der input, som er i tråd med regionernes input til den ny strategi, herunder forslag om fokus på ATMP'er.

Status på NGC's internationale samarbejder. Ansøgningen til EU-projektet Genome of Europe; en fælles europæisk kohorte af referencegenomer til brug i klinik og forskning er sendt ind. Der er 30 lande med i ansøgningen. Danmarks bidrag bliver et dansk referencegenom bestående af 1500WGS'er, som nævnt ved 15. styregruppemøde 9/10-23. Data fra de 1500 danskere udstilles i genomdatabase, og kan efterfølgende tilgås af klinikere og forskere. NGC har overtaget ledelsen af en arbejdsgruppe om Health Economics and Outcome Research i regi af 1+ Million Genomes. 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.

Status på afrapportering på patientgrupper. Ultimo 2023 vil der være ni færdige statusrapporter for patientgrupper med arvelige sygdomme. Udarbejdelse af rapporter for kræftgrupperne påbegyndes januar 2024. Ved 17. møde i styregruppen 8/2-24 forelægges foreløbig afsluttende rapport (for arvelige sygdomme) til drøftelse.

Kort øvrig status:

- **Komplekse/udiagnosticerede patienter** – NGC har fået spørgsmål fra kliniske miljøer vedr. mulighed for rekvirering af WGS til komplekse/udiagnosticerede patienter. Indikationen indgår i patientgruppen sjældne sygdomme, og Bettina Lundgren orienterede om, at klinikere skal rette henvendelse til GM og MOMA mph. at sikre, at patienterne bliver undersøgt/får tilbudt analysen.

- **NGC kan nu modtage indberetning af regionale WGS'er.**
- **Udstilling af genomdata til forskere (POC).** Der er en proces i gang med proof of concept. NGC åbner forventeligt op for udstilling af genomdata til forskere Q1 2024.
- **NGC har forlænget licenser til fortolkningsværktøjer (QCI og VarSeq) 2024 ud.**
- **NGC evaluerer governance setup i løbet af Q1 2024.**
- **Der holdes fællesmøde for de tekniske arbejdsgrupper 15. januar 2024.**
- **NGC faciliterer ny erfaringsdeling for fortolkere Q1 2024.**
- **Forventet forlængelse af aftale med DTU til medio 2025.**

Pkt. 143/23 Opfølgning på skriftlig høring vedr. ændringer til anbefalinger til patientgruppen Føtal medicin (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager indkomne bemærkninger til høring vedr. forslag om ændringer til anbefalingerne for patientgruppen Føtal medicin til efterretning.

Referat:

Styregruppen tog indkomne bemærkninger til høring vedr. forslag om ændringer til anbefalingerne for patientgruppen Føtal medicin til efterretning.

Problemstilling

Ved 15. møde i styregruppen 9. oktober 2023 besluttede styregruppen, at indstillingen til punkt 134/23 Ændringer til anbefalinger for patientgruppen *Føtal medicin* skulle besluttes i skriftlig høring.

Der er indkommet høringssvar fra alle fem regioner (bilag X), hvoraf det fremgår, at indstillingen kan tiltrædes af alle. Indenrigs- og Sundhedsministeriet har meldt tilbage, at ministeriet ikke giver bemærkninger til høringen, idet der er tale om en sundhedsfaglig vurdering og beslutning, og at Indenrigs- og Sundhedsministeriet ikke har forudsætningerne til at vurdere det faglige indhold i beslutningsoplægget.

Styregruppen for implementering af personlig medicin har således godkendt, at der tildeles patientgruppen *føtal medicin* op til 1320 ekstra sekventeringer årligt (trio-analyser) og herunder godkendt ændringer i indikationerne beskrevet i anbefalinger for patientgruppen som beskrevet i sagsfremstillingen til punktet (pkt. 134/23, 15. møde).

I forbindelse med høringen er der indkommet følgende bemærkninger:

Region Hovedstaden:

Regionen bakker op om den øgede ramme for patientgruppen, men mener dog ikke, at ændringen vil medføre de forventede ekstra sekventeringer og den øgede belastning, da patientgruppen allerede i dag undersøges udenom NGC. I stedet mener regionen, at det vil spare tid og minimere fejl, at alle patientgruppens prøver gennemgår samme proces.

Regionen vurderer, at antallet er estimeret for højt.

Region Midtjylland:

Regionen bemærker, at der aktuelt foretages 1-2 akutte genomer om ugen på føtalmedicinsk indikation uden om NGC i Region Midtjylland. Disse patienter er fagligt prioriteret på ugentlig MDT med deltagelse af klinisk genetiske speciallæger og føtalmedicinere på AUH i overensstemmelse med DFMS-guideline og tilgængelige ressourcer. Disse patienter vil fremover kunne inkluderes i NGC's nye føtalmedicinske indikation 4. Der er allerede i KGA-regi allokeret fortolkningstid og tid til genetisk rådgivning til disse patienter.

Region Midtjylland vil fortsat lave MDT-vurderinger, hvor patienterne fagligt prioriteres iht. DFMS-guideline og tilgængelige ressourcer, og der forventes derfor ikke forøget samlet svartid for andre NGC-patientgrupper i KGA-regi.

Region Nordjylland:

Udtrykker bekymring for, at prioriteringen vil kunne medføre at patienter, der i dag venter svar på udredning for fx genetiske syndromer, arvelige hjertesygdomme og neurologiske tilstande vil få forlænget ventetiden på svar på deres udredning på den baggrund. Regionen foreslår på den baggrund, at godkendelse af en indfasning af det supplerende inklusionskriterie, følges af en national prioriteringsplan på området.

Region Sjælland:

Understreger, at regionen er fortalere for dynamisk opdatering af indikationer og kriterier for WGS, således de tilpasses det bedste diagnostiske udbytte.

Herudover har regionen bemærkning til ordlyd i den kliniske retningslinje (DFMS-guideline p. 18), som Dansk Føtal Medicinsk Selskab har udarbejdet 2023, og hvori evidensen for de foreslåede justeringer er beskrevet.

Region Syddanmark:

Lægger vægt på, at der bør være samme relevante tilbud i hele landet, og tiltræder på den baggrund indstillingerne.

Løsning

Der lægges op til, at bemærkningerne tages til efterretning.

Bilag

Bilag 3. Region Hovedstaden høringssvar

Bilag 4. Region Midtjylland høringssvar

Bilag 5. Region Nordjylland høringssvar

Bilag 6. Region Sjælland høringssvar

Bilag 7. Region Syddanmark høringssvar

Pkt. 144/23 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Indenrigs- og Sundhedsministeriet orienterede om, at næste møde i styregruppen er den 8/2-2024. Her vil styregruppen følge op på pkt. 141/23 på bagkant af mødet med NGC's tre tekniske arbejdsgrupper 15/1-2024.

Pkt. 145/23 Ændringer til anbefalinger for patientgruppen *nyresvigt* v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender, at indikationerne for patientgruppen udvides (fra kun at omfatte patienter med terminalt og præ-terminalt nyresvigt til nu at omfatte patienter med kronisk nyresygdom) mhp. at patienterne kan få større gavn af helgenomsekventering.

Referat:

Styregruppen godkendte ændringer i anbefalingerne for patientgruppen *nyresvigt*.

Problemstilling

I de nuværende anbefalinger for patientgruppen er graden af nyrefunktionsnedsættelse eller hastigheden i progressionen krav ift. rekvirering af helgenomsekventering.

I de kliniske miljøer opleves, at en stor del af nyrepatienterne, hvor man finder klinisk indikation for helgenomsekventering, ikke falder ind under de nuværende kriterier, da patienter med genetiske årsager til nyresygdom ofte ikke har hurtig progression af deres nyresygdom, idet mange af de genetiske årsager til kronisk nyresygdom progredierer langsomt. På den baggrund anbefaler specialistnetværket, at inklusionskriterierne justeres, således at der ikke vil være krav til graden af nyrefunktionsnedsættelse eller hastighed i progression ved rekvirering af helgenomsekventering mhp. at patienterne får større gavn af tilbuddet om helgenomsekventering.

Subsidiært anbefaler specialistnetværket, at der ikke skal være absolut krav om nyrebiopsi forud for helgenomsekventering, hvis man har formodning om, at helgenomsekventering kan afklare årsagen til nyresygdommen, og nyrebiopsien kan spares.

På baggrund af erfaringerne indtil nu forventer specialistnetværket, at antallet af helgenomsekventeringer – med de foreslåede justeringer – kan holdes inden for rammen af det overordnede antal helgenomsekventeringer, der er afsat til patientgruppen *nyresvigt*, som er 195 WGS per år + 575 WGS til tidligere patienter. Der er per 31.09.23 foretaget 153 WGS'er i patientgruppen *nyresvigt* i alt. Oprindeligt var det primært et hensyn til at ikke overstige det i indstillingen (bilag 10) angivne behov for antal helgenomsekventeringer, der var baggrunden for de – nu erfaringsmæssigt – for snævre inklusionskriterier.

Løsning

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender de foreslåede justeringer til anbefalingerne, herunder at navnet på indikationerne *Terminalt og præ-terminalt nyresvigt af ukendt årsag hos voksne* og *Terminalt og*

præ-terminalt nyresvigt af ukendt årsag hos børn og unge ændres, så indikationerne fremover hedder Kronisk nyresygdom af ukendt årsag hos voksne og Kronisk nyresygdom af ukendt årsag hos børn og unge.

De foreslåede justeringer til anbefalingerne for indikationen fremgår af bilag 8 og 9.

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 8: *Revideret afgrænsningsskema for indikationen: Terminal og præ-terminal nyresvigt af ukendt årsag hos voksne*

Bilag 9: *Revideret afgrænsningsskema for indikationen: Terminal og præ-terminal nyresvigt af ukendt årsag hos børn og unge*

Bilag 10: Indstilling vedr. patienter med kronisk nyresvigt af ukendt ætiologi