

Referat

2. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 26. februar 2021 kl. 11.00–12.30

Sted: Videomøde – se detaljer i mødeindkaldelsen

Dagsorden

| Punkt | Ca. tid | Aktivitet |
|------------|-------------|--|
| Pkt. 7/21 | 11:00-11:05 | Velkomst v/Lisa Bredgaard |
| Pkt. 8/21 | 11:05-11:10 | Nedsættelse af specialistnetværk 2021 Status for Q1 og Q2, samt godkendelse af plan for Q3 og Q4 (B) v/Birgitte Nybo Jensen |
| Pkt. 9/21 | 11:10-11:20 | Godkendelse af disposition til proces for indstillingsrunde 2. (B) v/Birgitte Nybo Jensen |
| Pkt. 10/21 | 11:20-11:30 | Godkendelse af notat om afgrænsning af patientgruppen (specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år) mhp helgenomsekventering (B) v/Birgitte Nybo Jensen |
| Pkt. 11/21 | 11:30-11:40 | Drøftelse og godkendelse af udkast til kommissorier for advisory boards og tekniske arbejdsgrupper under Nationalt Genom Center (B) v/Christian Dubois |
| Pkt. 12/21 | 11:40-11:50 | Præsentation af udkast til KPI'er for Nationalt Genom Center (B) v/Bettina Lundgren |
| Pkt. 13/21 | 11:50-12:00 | Overordnet status vedr. udvikling af Nationalt Genom Centers infrastruktur (O) v/Bettina Lundgren |
| Pkt. 14/21 | 12:00-12:10 | Godkendelse af proces vedrørende testning af Private Clouds (B) v/Bettina Lundgren |
| Pkt. 15/21 | 12:10-12:15 | Orientering om projekt vedr. etablering af et nationalt referencegenom (O) v/Ole Skøtt |
| Pkt. 16/21 | 12:15-12:20 | Orientering om dansk indtræden i EU-samarbejdet 1+ million Genomes samt projekt om Europæisk Referencegenom (O) v/Bettina Lundgren |
| Pkt. 17/21 | 12:20-12:25 | Orientering vedr. bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Center indsamling af genetiske oplysninger (O) v/Christian Dubois |
| Pkt. 18/21 | 12:25-12:30 | Eventuelt v/Lisa Bredgaard |

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

Deltagere

Afdelingschef, Sundhedsministeriet (formand), *stillingen som afdelingschef er ubesat, Kontorchef Lisa Bredgaard er stedfortræder*

Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)

Leif Panduro Jensen, koncerndirektør, Region Sjælland (næstformand)

Ole Thomsen, koncerndirektør, Region Midtjylland

Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark

Dorthe Crüger, koncerndirektør, Region Hovedstaden

Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland

Erik Jylling, sundhedspolitisk direktør, Danske Regioner

Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND, Syddansk Universitet

Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center

Lene Cividanes, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

Birgitte Nybo Jensen, Chief Medical Officer, Nationalt Genom Center

Lisa Bredgaard, kontorchef, Sundheds – og Ældreministeriet

Malte Harbou Thyssen, specialkonsulent, Sundheds – og Ældreministeriet

Anne-Katrine Skovby Nielsen, seniorkonsulent, Danske Regioner

Marcus Jest, konsulent, Danske Regioner

**Pkt. 8/21. Nedsættelse af specialistnetværk 2021
Status for Q1 og Q2, samt godkendelse af plan for Q3 og Q4 (B)
v/Birgitte Nybo Jensen**

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen

- tager orientering om status for proces for nedsættelse af specialistnetværk Q1 og Q2 i 2021 til efterretning
- godkender plan for nedsættelse af specialistnetværk i Q3 og Q4 i 2021

Referat

Birgitte Nybo Jensen gennemgik status for nedsættelse af specialistnetværk for Q1 og Q2.

Forslag for nedsættelse af specialistnetværk for Q3 og Q4 blev fremsat (se også herunder). Rækkefølgen er prioriteret ud fra et hensyn til, at processen med at få defineret indikationer og kriterier inden for psykiatri og neurogenetiske patienter forventes at kunne blive mere omfattende, således at det ville være hensigtsmæssigt at komme i gang med disse patientgrupper først på efteråret. I forhold til uhelbredelig kræft, kan den synergi, der er med eksisterende arbejdsgruppe, udnyttes.

- Leif Panduro tilføjede, at rækkefølgen også har været drøftet i den faglige gruppe, som lavede indstillingerne – og de var trygge ved prioriteringerne.
- Dorthe Crüger opfordrede til at inddrage en klinisk genetiker i hvert faglige netværk.
- Anne Bukh ønskede, at dansk selskab for medicinsk genetik fik mulighed for at udpege eller observere.
- Bettina Lundgren konkluderede, at det er afgørende, at specialistnetværkene er agile. Hvis der bliver behov, må man genoverveje sammensætningen

Styregruppen godkendte planen for nedsættelse af specialistnetværk.

Problemstilling

I forbindelse med indstillingsrunde 1 for udvælgelse af patienter til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur blev der i december 2020 udvalgt 12 patientgrupper. De 12 patientgrupper vedrører i alt 34 indstillinger. Det blev i den forbindelse samtidigt besluttet at nedsætte 12 specialistnetværk svarende til disse grupper. Styregruppen for implementering af Personlig Medicin skal orienteres om status for nedsættelse specialistnetværk i Q1 og Q2 i 2021.

Styregruppen for implementering af Personlig Medicin godkendte i januar, ved skriftlig høring, en plan for nedsættelse af specialistnetværk i Q1 og Q2 2021, og det blev besluttet, at styregruppen ved mødet d 26.02.21 skulle godkende plan for nedsættelse af specialistnetværk i Q3 og Q4.

Løsning

Nedenfor gives en status for proces for nedsættelse af specialistnetværk Q1 og Q2 samt plan for nedsættelse af specialistnetværk i Q3 og Q4 i 2021.

Status for nedsættelse af specialistnetværk Q1 og Q2

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 1. kvartal 2021:

1. Børn og unge med kræft (op til 18 år).
2. Arvelig hæmatologisk sygdom, inkl. børn og unge med uafklaret cytopeni
3. Endokrinologiske patienter

Der er sendt udpegningsbreve d 01.02.21 med svarfrist fredag d 05.03.21 (5 uger). I udpegningsbrevene er de 2 første møder datosat. Første møde, d 24.03.21 (uge 12) er et fællemøde hvor alle 3 netværk deltager. Her præsenteres og drøftes opgaven og rammerne sættes. Andet møde i alle 3 netværk er i uge 15. Mellem de 2 møder er der en forberedende opgave med relation til de 3 opgaver beskrevet i kommissoriet.

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 2. kvartal 2021:

4. Kræft hos unge voksne (18-30 år), samt arvelig kræft hos voksne
5. Primær immundefekt
6. Arvelige hjertesygdomme

Der sendes udpegningsbreve ud d. 08.03.21 med svarfrist d. 19.04.21. Første møde (fælles for de 3 netværk) er planlagt til d. 26.05.21 (uge 21). Andet møde i disse netværk er planlagt til uge 22.

For alle 6 netværk gælder, at møde nummer 3 planlægges og datosættes så hurtigt så muligt. For alle 6 netværk forventes det endvidere at opgaven vedr. beskrivelse af patientgruppen (opgave 1 i kommissoriet) og afdækning af fortolkende og rekvirerende miljøer (opgave 2 i kommissoriet) er afsluttet efter 3. møde og at specialistnetværkenes anbefalinger for patientgruppen vedr. de 2 første opgaver herefter vil kunne godkendes i styregruppen mhp. implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne.

Plan for nedsættelse af specialistnetværk Q3 og Q4

I Q3 og Q4 skal der nedsættes 7 netværk (7 fordi én af patientgrupperne er delt op i 2 specialistnetværk i Q1 og Q2 (specialistnetværk 1 og 4) da det drejer sig om klinikere fra to forskellige specialer, henholdsvis pædiatri og onkologi. Dette er beskrevet i notatet *Tidsplan for prioriteret nedsættelse af specialistnetværk* (bilag 1), som styregruppen har godkendt i forbindelse med en skriftlig høring efter styregruppemøde i december 2020.

NGCs forslag til plan for nedsættelse af specialistnetværk i efteråret 2021 er som følger:

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 3. kvartal 2021:

7. Psykiatri børn og unge
8. Neurogenetiske patienter

9. Uhelbredelig kræft

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 4. kvartal 2021:

10. Hæmatologisk cancer
11. Føtal medicin
12. Sjældne sygdomme hos voksne
13. Nyresvigt

Pkt 9/21 Godkendelse af disposition til proces for indstillingsrunde

2. (B)

v/Birgitte Nybo Jensen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender den overordnede disposition til proces for indstillingsrunde 2 af patientgrupper til helgenomsekventering.

Referat

Birgitte Nybo Jensen redegjorde kort for dispositionen til den kommende proces for indstillingsrunde 2 af patienterne til helgenomsekventering. Processen påtænkes justeret jf. evalueringen og ny governance for NGC.

Processen til indstillingsrunde 2 samt nyt indstillingsskema fremlægges til godkendelse på kommende styregruppemøde.

Når diverse faglige kvalificeringer og vurderinger er foretaget, skal styregruppen endeligt drøfte og udvælge patientgrupper til helgenomsekventering. På baggrund af udvælgelsen udarbejder NGC en implementeringsplan, som styregruppen endeligt godkender.

- Ole Skøtt henledte opmærksomheden på, at man med fordel kan bede de faglige miljøer koordinere forslag på tværs af landet.

Styregruppen godkendte dispositionen til procesplan, og afventer forlæggelse af proces og nyt indstillingsskema på kommende styregruppemøde.

Problemstilling

Processen for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering skal revideres inden indstillingsrunde 2 igangsættes. Der er udfærdiget en disposition til ny proces for indstillingsrunde 2 som styregruppen skal drøfte mhp godkendelse.

Baggrund

I foråret 2020 blev *Ny proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering*¹ igangsat. Processen er blevet afsluttet i efteråret 2020, hvor de første patientgrupper blev udvalgt til helgenomsekventering.

Inden indstillingsrunde 2 sættes i gang, skal processen justeres på baggrund af evaluering af første indstillingsrunde og ændret governance for NGC.

Ved evalueringen er der i særlig grad blevet fokuseret på fase 2 i processen - den faglige vurdering og kvalificering. Den blev gennemført i efteråret 2020 i flere trin, først ved arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (arbejdsgruppen), dernæst ved forsknings- og infrastrukturudvalget (FI-udvalget) og sidst ved LVS.

De overordnede konklusioner fra evaluering af indstillingsrunde 1 er:

- der er behov for en forenklet proces for faglig vurdering og kvalificering
- der er behov for en mere klar og forståelig beskrivelse af de faglige opgaver, der skal løses på de enkelte trin. Det gælder i særlig grad

opgaverne vedr. faglig og tværfaglig kvalificering, der var placeret i FI-udvalget og LVS

- det bør sikres, at de faglige vurderings- og kvalificeringsopgaver på alle trin placeres i faglige fora/udvalg mv. med relevant fagekspertise ift. den konkrete faglige opgave. Det anbefales, at den faglige og tværfaglige kvalificering med konsolidering af patientgrupper varetages af LVS med forankring i relevante specialeselskaber
- Indstillingsskemaet skal tilrettes både i form og indhold, så det i højere grad kan understøtte indhentning af relevante oplysninger. Det gælder især den faglige begrundelse for indstilling af patientgruppen ift. værdi for patienten (diagnostisk udbytte og merværdi ved skifte fra nuværende diagnostik) samt vurdering af behov for antal helgenomsekventeringer til brug for skalering
- hensyn til habilitet og ønske om transparens er blevet indfriet på tilfredsstillende vis under processen, herunder bør arbejdsgruppens skriftlige vurderingsproces i en elektronisk platform fastholdes

Udkast til disposition til proces for indstillingsrunde 2 tager endvidere højde for de ændringer, der har været i Nationalt Genom Centers governance siden indstillingsrunde 1.

Den endelige proces skal, sammen med revideret indstillingsskema, godkendes til styregruppemøde d 16.04.21 mhp. initiering af ny indstillingsrunde medio maj 2021.

Løsning

Nationalt Genom Center har på baggrund af evaluering af indstillingsrunde 1 (bilag 1) samt ændringerne i governance, udarbejdet følgende overordnede forslag til proces for indstillingsrunde 2.

1. **Indstillinger:** Faglige miljøer (regioner og LVS) kan indstille patientgrupper til helgenomsekventering. Indstillingsskemaet tilrettes, så det i højere grad understøtter indhentning af relevante oplysninger. Indstillingsskemaet gøres digitalt.
2. **Faglig og vurdering:** De indkomne indstillinger gennemgår en faglig vurdering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Denne vurdering danner grundlag for den efterfølgende faglige kvalificering. Der er ikke foreslået større ændringer til den faglige vurdering, da der er udtrykt tilfredshed med denne fase.
3. **Faglig og tværfaglig kvalificering:** De indstillinger der går videre fra den faglige vurdering, kategoriseres (af Nationalt Genom Centers sundhedsfaglige team) i overordnede patientgrupper på baggrund af sammenhængende sygdomskategorier. Kategoriseringen bliver revideret på baggrund af en faglig og tværfagligt kvalificering gennem LVS, mhp at sikre at:

- Kategoriseringen af patientgrupperne er sundhedsfagligt meningsfuld, og svarende til sundhedsvæsnets opbygning

og endvidere at:

- sikre at den faglige og tværfaglige kvalificering har den højest mulige kvalitet
- patientgruppen har de bedste faglige forudsætninger, for at kunne tilbydes helgenomsekventering

4. **Beslutning:** På baggrund af den faglige og tværfaglige kvalificering drøfter og udvælger styregruppen de patientgrupper der skal tilbydes helgenomsekventering. Udvælgelsen sker på baggrund af de styrende principper.
5. **Nedsættelse af nationale specialistnetværk:** Styregruppen beslutter en implementeringsplan for de udvalgte patientgrupper mhp nedsættelse af specialistnetværk. Regioner, LVS, Regionernes kliniske kvalitetsudviklingsprogram samt Danske Patienter, vil udpege faglige eller relevante tværfaglige eksperter fra samarbejde specialer til de nationale specialistnetværk for de udvalgte patientgrupper.

De væsentligste ændringer i forhold til indstillingsrunde 1, er at den faglige og tværfaglige kvalificering nu foreslås gennemført som én enkelt fase udført i regi af LVS, og ikke som tidligere i to faser med faglig kvalificering ved Forsknings- og infrastrukturudvalget, og tværfaglig kvalificering i regi af LVS. Endvidere at indstillingsskemaet skal revideres og gøres elektronisk. Forslaget tager udgangspunkt i evalueringsnotatet, hvor det fremføres, at indstillingsskemaet bør tilrettes både i form og indhold, samt anbefales at den faglige og tværfaglige kvalificering og konsolidering af patientgrupper forenkles og varetages af LVS med forankring i relevante specialeselskaber. Det reviderede indstillingsskema præsenteres på styregruppemødet den 16.april 2021.

Videre proces

På baggrund styregruppens drøftelser udarbejdes revideret forslag til proces for indstillingsrunde 2, som styregruppen godkender på kommende møde 16. april 2021. Ved samme møde godkendes nyt indstillingsskema. Ny indstillingsrunde forventes igangsat maj 2021.

Bilag

- Bilag 1: Evaluering af proces for faglig vurdering og kvalificering (fase 2) i ny proces for patientudvælgelse

Pkt 10/21 Godkendelse af notat om afgrænsning af patientgruppen (specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år) mhp helgenomsekventering (B)
v/Birgitte Nybo Jensen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen

- godkender følgende af specialistnetværkets anbefalinger vedrørende patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:
 - Indikationer for patientgruppen
 - Rekvirerende og fortolkende miljøer
- tager følgende anbefalinger fra specialistnetværket til efterretning:
 - Estimeret antal helgenomsekventeringer per år for patientgruppen
 - Parametre til opfølgning af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen
- godkender, at Nationalt Genom Center udfærdiger udkast til generisk skabelon, samt arbejdsgange til fremtidig afrapportering for specialistnetværk til godkendelse i styregruppen
- på et kommende styregruppemøde tager en drøftelse af problemstillingerne relateret til:
 - detailfordelingen af de 60.000 helgenomsekventeringer
 - finansiering af helgenomsekventeringer ud over de 60.000 finansieret af NNF bevillingen inden for de udvalgte patientgrupper (jf. princip om lighed for loven)

Referat

Birgitte Nybo Jensen gennemgik de konkrete indstillinger fra specialistnetværket for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år (indikationer, fortolkende og rekvirerende miljøer, antal ønskede helgenomanalyser samt indikatorer for effekt og opfølgning), samt kom med forslag til, at NGC til et kommende styregruppemøde udarbejder et udkast til en generisk skabelon og arbejdsgange relateret til fremtidige afrapportering fra specialistnetværk.

På et kommende styregruppemøde drøftes endvidere et udkast til fordelingen af de 60.000 helgenomsekventeringer.

- Kurt Espersen var glad for opfølgningsparametrene, men efterspurgte mål eller succeskriterier. Specialistnetværkene kan med fordel bidrage til at formulere nogle sådanne, så vi har en række servicemål, som vi kan vurdere ud fra.
- Leif Panduro understregede behovet for en effektmåling. Der er enighed om, at forventningen er en klinisk merværdi – det er derfor patientgrupperne indgår i NNF bevillingen. Der vil formentlig være nogle patientgrupper, hvor merværdien er så minimal, at det ikke giver mening at anvende i driften.

- Leif Panduro understregede behovet for, at styregruppen, som tidligere drøftet, løbende følger antallet af helgenomsekventeringer og trækker i bremsen ved behov, så en enkelt gruppe eller region ikke tager for stor en del af puljen
- Bettina Lundgren pointerede, at der vil være årlige tilbagemeldinger. Hvis specifikke patientgrupper hurtigt bekræfter internationale tal, kan man drøfte, om det giver mening, at disse grupper fortsætter i regi af NNF bevillingen, eller i stedet bør overgå til almindelig drift - eller at helgenomsekventeringer i stedet bør udskiftes med anden type genetisk analyse i specifikke patientgrupper.
- Anne Bukh tilføjede, at der også er behov for at se individuelt på grupperne. For nogle grupper – fx familier der har været længe rundt i systemet - er en hurtigere diagnose et afgørende parameter.
- Dorthe Crüger supplerede med behovet for at vurdere merværdi i forhold til, hvad man allerede gør – fx når man finder en bestemt mutation og kan anvende denne viden i prænatal diagnostik, hvilket har stor betydning for den enkelte familie.
- Bettina Lundgren konkluderede, at effekten kan findes på mange måder. Styregruppen skal i fællesskab blive enige – NGC har kun genomerne, regionernes har den øvrige data.

Styregruppen godkendte indstillingerne, således at indikationerne blev godkendt, rekvirerende og fortolkende miljøer taget til efterretning og antallet af ønskede helgenomsekventeringer taget til efterretning. Styregruppen understregede dog deres behov for at følge udviklingen i antal mhp. eventuelle justeringer undervejs. Styregruppen indstillede endvidere til specialistnetværkene, at de skal arbejde videre med parametre og effekt herunder opstille mål og succeskriterier. De bør også se på effekt i forhold til nuværende diagnostik, dvs. effektmålene er, at der er et merudbytte og altså en bedre diagnostik end tidligere, fremfor kun at se på antal.

Problemstilling

Specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år har, som pilotnetværk for nationale specialistnetværk, udfærdiget deres anbefalinger for hvilke patienter der skal tilbydes helgenomsekventering. Anbefalingen indeholder følgende (bilag 2):

- a. Hvilke patienter der skal have tilbudt helgenomsekventering.
- b. Rekvirerende og fortolkende miljøer.
- c. Antallet af ønskede helgenomsekventeringer
- d. Parametre til opfølgning af effekt af tilbuddet om helgenomsekventering til patientgruppen.

Styregruppen skal godkende plan for implementering af de udvalgte patientgrupper. Dette er første gang styregruppen præsenteres for en afrapportering.

Styregruppen skal endvidere godkende, at NGC udarbejder udkast til generisk skabelon samt arbejds gange til fremtidig afrapportering for specialistnetværk til godkendelse i styregruppen mhp at få en ensartet afrapportering.

Baggrund

Styregruppen skal godkende de enkelte specialistnetværks anbefalinger vedr. afgrænsning af patientgruppe, fortolkende og rekvirerende miljøer, antal af ønskede helgenomsekventeringer samt opfølgning vedrørende effekt. Specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme er et pilotprojekt for specialistnetværk, der havde første møde d 11.12.2019. Der er i alt afholdt 7 møder. Specialistnetværket har udarbejdet en rapport, hvor inklusionskriterier for de patienter der skal tilbydes helgenomsekventering er beskrevet. Det er disse inkluderede patienter, der fremgår af den rekvisition, der benyttes i forbindelse med rekvirering af helgenomsekventering. Udover at have beskrevet patientgruppen, har netværket afdækket de rekvirerende og fortolkende miljøer på hospitalerne, samt beskrevet hvem der må rekvirere helgenom-analyser, og hvor mange helgenomsekventeringer der ønskes udført per år. Til sidst har netværket diskuteret og anbefalet, hvilke parametre der med fordel kunne følges for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Løsning

Specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme afrapportering kan ses i bilag 2. Herunder beskrives hovedkonklusionerne:

a) Indikationer i patientgruppen, der bør tilbydes helgenomsekventering

Følgende skal være opfyldt:

- Mistanke om en genetisk årsag og
- Tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk afklaret sygdom i familien

Herudover mindst en af følgende tilstande/fund:

- En eller flere misdannelser
- Komplekst sygdomsbillede
- Global udviklingsforsinkelse med udviklingsdeficits i to eller flere udviklingsdomæner, med $IQ < 70$ for børn og unge over 6 år, *eller* et behov for specialinstitution / skole.
- Skeletanomali, eksempelvis forkortede rørknogler, kraniosynostose, skeletdysplasi eller dværgvækst
- Neuromuskulær eller neurologisk sygdom eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuelt handicap, ataksi, epilepsi, myopati
- Mistanke om medfødt metabolisk sygdom
- Artrogrypose

- Overvækst
- Floppy infant

b) Oversigt over de rekvirerende og fortolkende miljøer for patientgruppen

Hvem kan rekvirere WGS for patientgruppen i regi af NGC, og hvordan rekvireres:

1. Klinisk genetikere i klinisk genetiske afdelinger, hvor klinisk genetisk afdeling rekvirerer WGS analysen, foretager fortolkning af data og udarbejder svarrapport.
2. Pædiatere efter MDT-konference med klinisk genetisk afdeling, hvor WGS analysen efterfølgende rekvireres af klinisk genetisk afdeling, der analyserer/fortolker data og udarbejder svarrapport.

Nuværende infrastruktur for exom-/genomsekventering for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år.

Nedenstående beskriver den nuværende infrastruktur i de forskellige regioner. Der afholdes i region Nordjylland, Midtjylland, Syddanmark og Hovedstaden regelmæssige MDT-exom-konferencer med deltagelse af læger og kliniske laboratoriegenetikere.

| Region | Rekvision | Sekventering | Fortolkning af data | Udarbejdelse af klinisk svar |
|-------------|-----------------------------|---|--|--|
| Nordjylland | Klinisk Genetisk Afdeling | Afdeling for Molekylær Diagnostik, Aalborg UH | Afdeling for Molekylær Diagnostik og Klinisk Genetisk Afdeling | Klinisk Genetisk Afdeling og Afdeling for Molekylær Diagnostik |
| Midtjylland | Klinisk Genetisk Afdeling | MOMA | Klinisk Genetisk Afdeling | Klinisk Genetisk Afdeling |
| Syddanmark | Klinisk Genetisk Afdelinger | Klinisk Genetisk Afdelinger | Klinisk Genetisk Afdelinger | Klinisk Genetisk Afdelinger |
| Sjælland | Klinisk Genetisk Afdeling | Afsnit for Genomisk Medicin | Afsnit for Genomisk Medicin | Afsnit for Genomisk Medicin |
| Hovedstaden | Klinisk Genetisk Klinik | Klinisk Genetisk Klinik | Klinisk Genetisk Klinik | Klinisk Genetisk Klinik |

c) Estimeret antal prøver pr. år med ovenstående indikationsområder

Prøvetallet er estimeret ud fra antallet af WES analyser i region Hovedstaden.

| | Antal trio-analyser første år (12 måneder) | Samlet antal WGS første år | Antal trio-analyser øvrige år (pr. 12 måneder) | Samlet antal WGS øvrige år (pr. 12 måneder) |
|--------------------|--|----------------------------|--|---|
| Region Hovedstaden | 375 | 1050 | 650 | 1.600 |
| Region Nordjylland | 125 | 375 | 200 | 550 |
| Region Midtjylland | 300 | 800 | 500 | 1200 |
| Region Syddanmark | 250 | 700 | 450 | 1100 |
| Region Sjælland | 150 | 450 | 250 | 700 |
| I alt | 1.200 | 3.375 | 2.050 | 5.150 |

* Trio-analyse (dvs WGS af patient + forældre) foretrækkes da det giver bedre og hurtigere datafortolkning.

Endvidere har arbejdsgruppen diskuteret hvilke

d) Parametre der med fordel kan følges for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen

Anbefalingen til opfølgning af effekt af helgenomsekventering til patientgruppen er initalt beskrevet i bilag 2, men er på baggrund af drøftelse på møde i specialistnetværket 19 januar 2021 blevet revideret.

De anbefalede parametre til opfølgning af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen er således:

- Totalt antal prøver
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til NGC
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar (metode drøftes i specialistnetværket på kommende møde)

Ovenstående er anbefalet af specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år.

NGC anbefaler, at styregruppen

- godkender anbefalingerne, herunder tager antallet af ønskede helgenomsekventeringer samt mål for effekt og opfølgning til efterretning.
- ved hvert styregruppemøde holdes orienteres om hvor mange helgenomsekventeringer der er analyseret mhp evt. justering af antallet af sekventeringer
- godkender at der udarbejdes et udkast til en generisk skabelon for afrapportering af kommende specialistnetværks anbefalinger for patientgrupper til godkendelse i styregruppen, herunder også vedr. effekt og opfølgning

Videre proces

Specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme orienteres om styregruppens beslutninger for patientgruppen, antallet af analyser følges og kan blive justeret efterfølgende.

NGC beskriver proces for afrapportering og udarbejder et udkast til en generisk skabelon for afrapportering af kommende specialistnetværks anbefalinger for patientgrupper til godkendelse i styregruppen.

NGC rapporterer om antal analyserede helgenomer i forbindelse med styregruppemøder.

Bilag

- Bilag 2: Specialistnetværkets afgrænsning og beskrivelse af området sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Pkt. 11/21 - Drøftelse og godkendelse af udkast til kommissorier for advisory boards og tekniske arbejdsgruppe (B) v/Christian Dubois

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender de fremsendte udkast til kommissorier for de tre advisory boards, de tre tekniske arbejdsgrupper, det opdaterede kommissorie til specialistnetværket samt udkast til forretningsorden.

Referat

Christian Dubois redegjorde for, at der i forbindelse med den nye strategi for implementering af personlig medicin og ny governance i NGC skal nedsættes nye arbejdsgrupper og advisory boards. Det er kommissorierne for disse grupper, som styregruppen skal godkende. Kommissorierne er udarbejdet med fokus på et klart mandat. Opgaven med koordinering på tværs ligger hos formandskabet understøttet af sekretariatet.

- Anne Bukh foreslog, at genetikere tilføjes til kommissorium for Nationale Specialistnetværk for patientgrupper
- Anne Bukh og Ole Skøtt ønskede ”Notat om procedurer for indstilling af medlemmer til Advisory board for forskning og infrastruktur” til kommentering i styregruppen. Bettina Lundgren tilkendegav, at notatet sendes til godkendelse i skriftlig procedurer.
- Ole Skøtt ønskede information om, hvordan medlemmerne til det internationale advisory board udpeges.
- Ole Skøtt satte spørgsmålstegn ved, om de søgte fagfolk rent faktisk er medlem af Kliniske Akademikere, som skal sidde med i Arbejdsgruppen for Fortolkning. Bettina Lundgren tilkendegav, at vi må være fleksible og løbende vurdere, om de rette kompetencer sidder i de enkelte grupper (minimum 1 gang årligt jf. kommissorier).
- Ole Skøtt henledte opmærksomheden på en fejl i titlen til det udsendte eksempel på forretningsorden.
- Kurt Espersen bad om, at det tydeliggøres, at det ikke er eksperterne i en given arbejdsgruppe, der skal udarbejde lange rapporter, men at dette er sekretariatets rolle.
- Kurt Espersen foreslog, at en ekspert med indsigt i klinisk immunologi blev tilføjet til Arbejdsgruppen for Fortolkning
- Kurt Espersen fremhævede behovet for, at der løbende tages højde for fordelingen af ekspertposter på tværs af regioner.

Lisa Bredgaard opsummerede ved at konkludere, at styregruppen kan godkende kommissorierne, dog med det forbehold, at ”Notat om proces for indstilling til advisory boardet for forskning og infrastruktur ”sendes til skriftlig kommentering i styregruppen. Desuden ønskede styregruppen at se den endelige sammensætning af de enkelte boards og arbejdsgrupper.

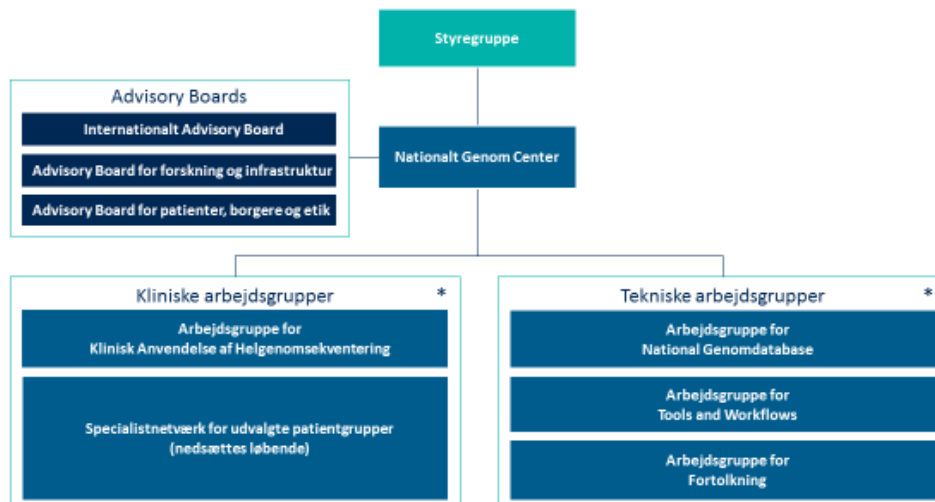
Problemstilling

For at sikre de bedst mulige og mest effektive arbejdsgange i den nye governancestruktur, skal der være tydelighed omkring udpegning, sammensætning, mandat samt beslutningsgange for de arbejdsgrupper m.m., der indgår i den opdaterede governance for Personlige Medicin.

Baggrund

Den opdaterede Strategi for Personlig Medicin (2021-2022) medfører væsentlige ændringer i governance for implementeringen af Den nationale Strategi for Personlige Medicin. Den nationale bestyrelse er nedlagt, og i stedet er der etableret en Styregruppe for Implementering af Personlig Medicin med blandt andet styrket fokus på den operationelle ibrugtagning af den nationale infrastruktur for personlige medicin.

Nationalt Genom Centers interne governance er også blevet justeret og forenklet og fremgår af denne figur:



*Formandskabet sikrer koordination og sammenhæng på tværs af relevante arbejdsgrupper

Løsning

En drøftelse og godkendelse af kommissorierne for de enkelte arbejdsgrupper og advisory boards i regi af styregruppen sikrer en fælles forståelse, afklaring og opbakning til forretningsgange og opgaver.

Videre proces

På baggrund af styregruppens godkendelse af kommissorierne vil Nationalt Genom Center igangsætte indhentning af indstillinger til de enkelte arbejdsgrupper/advisory boards.

Bilag

- Bilag 3: Udkast til kommissorium for Nationalt Advisory Board for Forskning og Infrastruktur
- Bilag 4: Udkast til kommissorium for Nationalt Advisory Board for Patienter, Borgere og Etik
- Bilag 5: Udkast til kommissorium for Internationalt Advisory Board
- Bilag 6: Udkast til kommissorie for Arbejdsgruppen for Nationale Genomdatabase
- Bilag 7: Udkast til kommissorie for Arbejdsgruppen for Tools and Workflows
- Bilag 8: Udkast til kommissorie for arbejdsgruppen for Fortolkning
- Bilag 9: Udkast til forretningsorden for Nationalt Advisory Board for Forskning og Infrastruktur
- Bilag 10: Opdateret kommissorium for Nationale Specialistnetværk for patientgrupper

Pkt. 12/21 Præsentation af udkast til KPIer for Nationalt Genom Center (B) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender, at vedhæftede oversigt over KPIer for Nationalt Genom Center fremadrettet anvendes som rapporteringsgrundlag til styregruppen.

Referat

Bettina Lundgren fremlagde KPIerne. De er udviklet til brug for afrapporteringen til NNF. NGCs forslag er, at samme KPIer bruges til løbende afrapportering til styregruppen.

Fremadrette vil NGC afrapportere helgenomsekventeringer fordelt således: antal/patientgruppe/region/evt. hospital (afdeling), hvis der er flere afdelinger, der kan henvise til en given patientgruppe. Bettina Lundgren gjorde desuden opmærksom på, at NGC vil kontakte den enkelte region ved afvigelser eller andet, inden det endelige afrapporteringsgrundlag sendes.

Andet kan tilføjes til KPIerne for at kvalificere dem nærmere jf. styregruppens interesser og behov – nu eller hen ad vejen.

- Kurt Espersen foreslog, at svartider tilføjes, da det er et parameter, der skal følges op på. Bettina Lundgren var positiv, men tilføjede også, at det kan være udfordrende her i opstartsfasen, hvor der fortsat er et meget begrænset antal prøver.
- Styregruppen foreslog og drøftede forslag om behov for KPIer relateret til behandlingseffekten.

Der var enighed om, at KPIerne i første omgang er tilstrækkelige. På sigt ønskes en drøftelse i styregruppen af, hvilke KPI'er der er relevante i forhold til opfølgning på hele initiativet om implementering af personlig medicin. Hvilken effekt har helgenomsekventeringen for behandlingen af de forskellige sygdomsgrupper – her er det andre KPIer, der bliver relevante. Styregruppen var enig om at drøfte KPIer for behandlingseffekten på et senere møde.

Problemstilling

Det vil være formålstjenstligt, at interessenter som Novo Nordisk Fonden og Styregruppen for Implementering af Personlig Medicin modtager ensartet information omkring fremskridt i NGC. Novo Nordisk Fonden og Nationalt Genom Centers direktion har godkendt KPIerne.

Baggrund

Nationalt Genom Centers bevilling fra Novo Nordisk Fonden indebærer en forpligtelse omkring årlig afrapportering af fremskridt på det faglige område. Nationalt Genom Center har i dialog med Novo Nordisk Fonden defineret en række

key performance indicators (KPIer), som NGC kvartalsvist vil måle. De vil danne grundlag for den årlige rapport til Novo Nordisk Fonden.

Løsning

Styregruppen for Implementering af Personlig Medicin orienteres kvartalsvist om Nationalt Genom Centers fremdrift på baggrund af KPIerne.

Bilag

- Bilag 11: KPIs for Danish National Genome Center

Pkt. 13/21 Overordnet status vedr. udvikling af Nationalt Genom Centers infrastruktur (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren gennemgik kort status på udviklingen af NGCs infrastruktur. Blandt andet tester Region Nord og Region H pt. indberetningsløsningen.

Hele set-up for forskerservice kommer til orientering på et kommende møde i styregruppen.

- Christian Dubois supplerede med en kort orientering om, at det interregionale aftalegrundlag fortsat ikke på plads. Dette skal på plads, før samtlige regioner kan deltage fuldt ud.
- Ole Thomsen var bekymret for konkurrenceforvridning, og gjorde opmærksom på at koncerndirektørerne gerne bidrager til at skubbe på i egen organisation. Bettina Lundgren takkede ja, og opfordrede til at alle bidrager til at de interregionale aftaler kom på plads snarest.

Problemstilling

NGCs overordnede formål er at understøtte implementeringen af personlig medicin i Danmark. Til understøttelse af denne mission opererer NGC med fire centrale kerneydelser, der skal stilles til rådighed for brugerne af NGCs infrastruktur:

- **Helgenomsekventering** for udvalgte patientgrupper
- **Forskerservices**, herunder adgang til regnekraft, data og værktøjer på supercomputeren
- **Indberetning** af genetiske oplysninger
- **Kliniske services**, herunder fortolkningsstøtteværktøjer til brug for patientbehandlingen

Der er udarbejdet implementeringsplaner for hver af de fire ydelsesområder. Status på etableringen af de enkelte kerneydelser præsenteres på styregruppemødet

Implementering af udestående opgaver forventes som minimum at strække sig frem til medio 2024. De grundlæggende komponenter i de fire ydelsesområder er etableret, men der vil løbende skulle foretages udvidelser og forbedringer, således at NGCs dels kan understøtte nye patientgrupper og alle lovpligtige indberetningstyper, dels kontinuerligt kan arbejde på at optimere og forbedre de arbejdsprocesser, der benyttes ved hhv. Indberetningen af genetiske oplysninger og helgenomsekventeringen.

Videre proces

Fremadrettet vil Styregruppen løbende blive orienteret om status på de fire kerneydelser, således at styregruppen får et kvalificeret grundlag til at træffe beslutninger om eventuelle justering af planer, leverancer m.m.

Pkt. 14/21 Godkendelse af proces vedrørende testning af Private Clouds (B) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen

- beslutter, at der gennemføres en pilottest af Nationalt Genom Centers private cloud løsning.
- godkender processen for udvælgelse af pilotprojekter
- godkender, at pilottesten igangsættes umiddelbart efter udvælgelsen (forventelig i april) og forløber frem til august 2021
- beslutter, at resultaterne af pilottesten forelægges løbende for Styregruppen

Referat

Bettina Lundgren fortalte, at NGC er ved at afslutte arbejdet med at beskrive alle elementerne i NGCs forskningsgovernance. Derfor ønsker NGC snarest at sætte gang i en pilotfase, hvor alle delelementer samt tekniske løsninger kan testes.

- Kurt Espersen spurgte ind til, om de tidligere aftalte databehandleraftaler også er et problem ifm. testning. Bettina Lundgren tilkendegav, at det er forventningen, at aftalerne er på plads før pilotprojekterne sættes i gang.
- Leif Panduro så meget positivt på igangsættelse af pilotprojekterne og spurgte ind til, hvilke projekter der er relevante. Pilotprojekter skal falde inden for personlig medicin og være af samfundsmæssige interesse for at NGCs infrastruktur kan anvendes jf. lovgivningen.

Styregruppen besluttede, at NGC kan gennemføre en pilottest af private cloud løsningen og godkendte proces for udvælgelse og igangsættelse af pilotprojekter. Styregruppen skal løbende orienteres om pilotprojekterne.

Problemstilling

Langt størstedelen af Nationalt Genom Centers private cloud løsning er nu etableret, og Nationalt Genom Center ønsker at gennemføre en pilottest med "rigtige" brugere. Dette dels for at sikre, at den samlede løsning virker hensigtsmæssig for kommende brugere af infrastrukturen, dels for at få relevant input til eventuelle justeringer, der bør foretages inden løsningen tilbydes i en bredere kreds af brugere.

Der forventes en bred interesse for deltagelse i pilottesten, og Nationalt Genom Center har formentlig ikke tilstrækkelig kapacitet til inddrag alle relevante projekter allerede i pilotfasen. NGC forudser, at det er relevant at inddrage i omegnen af 5-10 projekter i testfasen. Derfor ønsker NGC at sætte gang i en proces for indstilling og udvælgelse af pilotprojekter.

Løsning

Styregruppen godkender, at Nationalt Genom Center sætter gang i en proces, der kan identificere relevante pilotprojekter og herefter sætter pilotfasen i gang medio april. Pilotfasen forventes at løbe til ultimo august. Pilotfasen vil være uden egenbetaling.

Indstilling af relevante projekter til pilotfasen

Det er i udgangspunktet regioner og universiteter, der indstiller. Der er ingen begrænsning for antal indstillede projekter pr. indstiller. Nationalt Genom Center udvælger relevante pilotprojekter blandt de indstillede.

Udvælgelseskriterier

Det er helt afgørende for Nationalt Genom Center at understrege, at pilotprojekterne hovedsageligt udvælges på baggrund af relevans for testningen. De (indstillede og) udvalgte projekter skal være så heterogene som muligt (datamængde, datakilde, datatype, ressourcebehov etc) for at sikre, at flest mulige funktionaliteter afprøves. Herudover lægges stor vægt på projektets modenhed, og om der i interesstilkendegivelsen er givet udtryk for villighed til at stille med de fornødne ressourcer til testning og evaluering af private cloud løsningen

Relevante parametre for projektheterogenitet: Type af opgaver aktøren ønsker gennemført, opgavens forventede kapacitetstræk på supercomputeren, forskelligartede typer af aktører, forskelligartede typer og mængder af data og datakilder, hastighed hvormed aktøren er parat til at indtræde i pilottesten

Indstilling af pilotprojekter skal indeholde følgende informationer om projektet

- Projektets navn
- Principal Investigator
- Institution
- Projekt pitch (max 200 ord)
- Beskrivelse af data (mængde, type, kilder, antal forsøgspersoner, evt. storage- og kapacitetsbehov)
- Hvor længe ønskes adgang til infrastrukturen (angiv i måneder)
- Projektets modenhed
- Hvornår er projektet klar til at tage forskningsinfrastrukturen i brug?
- Er Principal Investigator og institutionen indforstået med at skulle afsætte betydelige ressourcer til at evaluere forskningsinfrastrukturen og indgå i dialog med Nationalt Genom Center om funktionaliteter og ydelser?

De udvalgte aktører skal i pilotfasen afprøve:

- It-infrastrukturen, herunder at der etableres sikre private clouds på supercomputeren, hvor aktørerne får adgang til såvel regnekraft samt diverse værktøjer.
Bemærk adgang til data på Nationalt Genom Centers supercomputeren er under etablering og forventes at kunne afprøves i slutningen af pilottestfasen

- De drifts- og supportydelser som Nationalt Genom Center påtænker, at stille til rådighed i forbindelse med lanceringen af Nationalt Genom Centers private cloud løsninger
- Den ansøgningsproces, der er under etablering
- Den betalingsmodel samt det aftalegrundlag, der påtænkes implementeret
- Den governancestruktur, der påtænkes implementeret

Videre proces

Under forudsætning af at styregruppe godkender processen for indstilling af og udvælgelse af testaktører, vil Nationalt Genom Center snarest udsende brev med information om indstillingen. Selve pilottesten forventes igangsat i april og forløbe frem til august 2021.

Resultaterne af pilottesten forelægges løbende for styregruppen.

Pkt. 15/21 Orientering om projekt vedr. etablering af et nationalt referencegenom (O)

v/Ole Skøtt

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager til efterretning, at Nationalt Genom Center nedsætter en ekspertgruppe, der skal udarbejde en ansøgning til Novo Nordisk Fonden om finansiering af et nationalt referencegenom.

Referat

Ole Skøtt redegjorde for behovet for etablering af et nyt nationalt referencegenom. Referencegenomet bør baseres på omkring 10.000 helgenomer, og der bør indgå både short read og long read sekventeringer. 10.000 vil dække normalbefolkningens variationer, men mindre etniske grupper bliver dog sværere at tilgodese. Det er derfor værdifuldt at lade det danske referencegenom indgå i et europæisk samarbejde for også at have mulighed for at sikre mindre etniske grupper en tilfredsstillende analyse.

Problemstilling

Bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin (2017-2020) blev på bestyrelsesmødet den 7. januar 2021 orienteret om Forsknings- og Infrastrukturudvalgets, Etikudvalgets og Patient- og Borgerudvalgets fælles indstilling om at etablere et nationalt referencegenom i Danmark.

Indstillingen indeholder overvejelser fsva. størrelse, sammensætning, etiske overvejelser mm. men indeholder ikke forslag til den fremadrettede finansiering og organisering af et eventuelt nationalt referencegenomprojekt.

Baggrund

De kliniske og forskningsmæssige miljøer efterspørger et nationalt referencegenom, der mere præcist end det internationale referencegenom, som aktuelt anvendes, kan understøtte en præcis genetisk tolkning af patienter og forskningsdeltagere i Danmark.

Referencegenomer bruges i sammenhæng med den indledende analyse af genomdata. Et nationalt referencegenom skal bidrage til, at der i det danske sundhedsvæsen og i forskningen kan udarbejdes genetiske analyser af høj international kvalitet.

Et referencegenom bruges til at foretage en grovsortering af genvarianter hos den undersøgte mhp. at identificere de genvarianter, der mest/mindst sandsynligt er sygdomsdisponerende. Materialet rummer information om hyppigheden af genvarianter i den danske befolkning. Det udgør en fordel relativt til det

internationale referencegenom, der aktuelt bruges, fordi der er regionale/nationale forskelle på den sygdomsdisponerende/normale variation.

Referencegenomet forventes opbygget som en anonym database ud fra en forskningsdatabase, som rummer individdata fra den danske befolkning.

Løsning

Nationalt Genom Center nedsætter en ekspertgruppe, som skal udarbejde en ansøgning, der beskriver projektets organisering, finansieringsbehov og tidsplan mm.

Projektet involverer 1) udvikling af en referencedatabase som placeres på Nationalt Genom Centers nationale infrastruktur baseret på data fra 2) et forskningsprojekt, der skal gennemføres i et relevant forskningsmiljø.

Arbejdet bør inddrage overvejelser og konklusioner i den model, som de rådgivende udvalg fremlagde for Bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin på bestyrelsesmødet den 7. januar 2021. De rådgivende udvalgs model er blevet kvalificeret af en række aktører, herunder Lægevidenskabelige Selskaber, Dansk selskab for medicinsk genetik, Dansk selskab for klinisk onkologi og NGC.

Det anbefales i modellen, at projektet tilrettelægges som et forskningsprojekt, som involverer etablering af en ny kohorte på 10.000 individer fra den danske befolkning, ud fra hvilken referencegenomet opbygges. Der indsamles både short- og long-read sekvensdata mhp. at understøtte tolkning af strukturel sygdomsdisponerende variation. Der findes allerede betydelig erfaring med longread-teknologi ved SDU.

Det planlagte referencegenom skal være tilgængeligt for klinikere og forskere via NGCs nationale infrastruktur. Det antages endvidere, at den tilgrundliggende forskningskohorte er tilgængelig for forskere via den nationale infrastruktur.

Projektet skal udvikles under passende hensyntagen til de aftaler, der indgås i sammenhæng med Danmarks eventuelle indtræden i et kommende europæiske referencegenom-projekt i regi af 1+ million Genomes.

-oOo-

Arbejdet med at forberede en ansøgning om fondsmidler sekretariatsbetjenes af Nationalt Genom Center.

Nationalt Genom Center udpeger et formandskab for ekspertgruppen, som besidder ekspertise i opbygning af referencegenomer. Formandskabet medvirker til udarbejdelse af kommissorium og udpegning af relevante eksperter til gruppen, der desuden i relevant omfang vil interagere med eksperter i Nationalt Genom Centers øvrige arbejdsgrupper. Ekspertgruppen skal rumme internationalt førende eksperter.

Videre proces

1. Nationalt Genom Center udpeger et formandskab for ekspertgruppen
2. Formandskabet for ekspertgruppen udarbejder i samarbejde med Nationalt Genom Center kommissorium og foretager udpegning af medlemmer til en ekspertgruppe
3. Ekspertgruppen udarbejde en ansøgning i dialog med Novo Nordisk Fonden

Nationalt Genom Center vil undervejs i forløbet holde styregruppen for implementering af Personlig Medicin orienteret.

**Pkt. 16/21 Orientering om dansk indtræden i EU-samarbejdet
1+ million Genomes samt projekt om Europæisk Referencegenom
(O)
v/Bettina Lundgren**

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning

Referat

Bettina Lundgren redegjorde for EU-samarbejdet om 1+Million Genomes og om Danmarks nye status som aktivt medlem. Sundhedsministeren har givet NGC et klart mandat, der skal sikre dansk engagement i samarbejdet inden for rammerne af dansk lovgivning samt sikre, at danske genetiske data ikke forlader landet.

Målet er at udvikle en europæisk infrastruktur, der kan give mulighed for sikker tilgang til genetiske data på tværs af grænser til gavn for patienter og forskere - men uden at genetiske oplysninger sendes ud af landet.

Initiativet har netop lanceret et fælles projekt om et europæisk referencegenom. NGC har tilkendegivet interesse i projektet, da det med fordel kan tænkes sammen med det netop omtalte projekt om udviklingen af et nationalt referencegenom.

Problemstilling

Danmark har hidtil haft observatørstatus i det europæiske samarbejde om genomsekventering: *Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022 (1+ MG)*, fordi der har været usikkerhed om arbejdets indhold og betydning for bl.a. datadeling over grænser. Det er er nu afklaret, at initiativet ikke indebærer udveksling af følsomme og identificerbare data, men alene give forskere og klinikere mulighed for på tværs af grænser at udnytte den viden, der opbygges lokalt. Sundhedsministeren underskrev derfor 26/1-2021 deklARATIONEN 1+MG. Danmark er nu fuldgældigt medlem af samarbejdet, og repræsenteres af NGC.

Mandatet indebærer, at Nationalt Genom Center kan deltage aktivt på arbejdsmøder og NGC kan udpege danske forskere til at indgå i arbejdet, herunder i relevante arbejdsgrupper. Det er selvsagt en væsentlig forudsætning for danske deltagelse, at dansk lovgivning om adgang til genomdata – herunder i Nationalt Genom Center - fuldt ud respekteres.

Baggrund

Det europæiske samarbejde 1+MG er et samarbejde mellem 24 europæiske lande. 1+MG arbejder for at udvikle en infrastruktur, der kan give mulighed for sikker

tilgang til genomdata mellem de deltagende lande på tværs af grænser, men uden at data sendes ud af landet. Parallelt hermed ønsker man at sikre hensyn til de etiske og juridiske aspekter ved brug af genomdata og ikke mindst, at offentligheden og beslutningstagere i medlemslande er velinformerede om perspektiverne ved genomsekventering.

1+MGs ambition er at opnå en europæisk kohorte på mindst 1 mio. genomer inden 2022 for at opnå en tilstrækkelig volumen til at bidrage til forebyggelse, diagnose og behandling af sygdomme. Initiativet fokuserer især på kræft, sjældne sygdomme og forebyggelse af udbredte og komplekse sygdomme. Forventningen er, at et bredt samarbejde om genomdata på tværs af de europæiske lande vil kunne bidrage til mere effektive og bæredygtige europæiske sundhedsvæsen.

I praksis arbejder man for løsninger, der kan give klinikkere og forskere mulighed for v.h.j.a. algoritmer at sende forespørgsler ud til lokale databaser involveret i samarbejdet, når de fx står over for en patient med en meget sjælden variant. Disse algoritmer vil alene få adgang til at søge i pseudonymiseret data. Det betyder, at det bliver muligt at dele informationer om særlige genvarianter på tværs af EU med henblik på at kunne udnytte den viden der opbygges i det enkelte land. Deltagelse i 1+ MG vil derfor på sigt betyde mulighed for bedre diagnosticering og bedre mulighed for anvendelse af ressourcerne i det danske sundhedsvæsen.

Der er nedsat 11 arbejdsgrupper, der inden for deres specifikke områder arbejder med at udvikle og implementere initiativet.

WG1: Scope, stakeholders and governance

WG2: Ethical, Legal, and Societal Issues

WG3: Common standards and minimal dataset for clinical and phenotypic data

WG4: Good sequencing practice

WG5: Federated, secure, interoperable and privacy-respecting framework and access governance

WG6: Health economics and outcome research

WG7: Involvement of the private sector

WG8: Rare diseases

WG9: Cancer

WG10: Common and complex diseases

WG11: Infectious diseases, COVID-19

EU har finansieret en treårig Horizon2020 Coordination and Support Action, der støtter implementering af initiativet. Som en del af denne, har man netop bedt de deltagende lande om at give en interesselkendegivelse, hvis de ønsker at deltage i et fælles projekt om at udvikle et europæisk referencegenom. Projektet skal være en kombination af de deltagende landes nationale referencegenomer. NGC har meddelet at DK er interesseret i at deltage, da det er helt i tråd med arbejdet med et nationalt referencegenom i regi af Nationalt Genom Center.

Videre proces

Nationalt Genom Center igangsætter arbejdet med at udpege eksperter, nedsætte nationale "mirror groups" og deltage aktivt i udviklingen af et europæisk referencegenom.

Styregruppen holdes løbende orienteret om dansk engagement i 1+ Million Genomes.

Bilag

- Bilag 12: 1+ Million Genomes Roadmap 2020-2022

**Pkt. 17/21 Orientering om indberetningspligt efter bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Center indsamling af genetiske oplysninger (O)
v/Christian Dubois**

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Christian Dubois orienterede om, at NGC arbejder på at etablere arbejdsgange for modtagelse af indberetning af genetiske oplysninger i de seks udestående kategorier af genetiske oplysninger, som fremgår af bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Center.

Christian Dubois pegede i den forbindelse på, at den planlagte evaluering af lovgrundlaget for blandt andet indberetningspligten var planlagt til ultimo 2019, men blev udskudt til post-Covid-19. Som en del af en kommende evaluering vil man blandt andet se på, om det forsat giver værdi at indberette genetiske oplysninger inden for samtlige syv kategorier.

Problemstilling

Det følger af bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Center indsamling af genetiske oplysninger, at genetiske oplysninger fremkommet efter en række forskellige kategorier af genetiske analyser alle skal indberettes til NGC.

Dette er på sigt en meget omfattende opgave, der vil lægge beslag på ressourcer i Nationalt Genom Center og i sundhedsvæsenet, hvorfor der bør foretages en løbende evaluering af behovet for de enkelte datakilder.

Baggrund

Genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med følgende genetiske analyser, skal indberettes til Nationalt Genom Center:

1. Helgenomsekventeringer – Whole Genome Sequencing (WGS)
2. Exomsekventeringer – Whole Exome Sequencing (WES)
3. Total RNA-sekventeringer
4. Genome Wide Associations Studies (GWAS) med omfattende kortlægning af sjældne varianter
5. Epigenetiske undersøgelser baseret på NGS-metoder med DNA-sekventering af et stort antal områder i arvmassen
6. Comparativ Genomisk Hybridisering (array-CGH/DNA microarray)
7. Genpaneler for sammensatte analysepakker, hvor der er risiko for sekundære fund.

Nationalt Genom Center er aktuelt i gang med at kortlægge forretningsgange og krav til indberetning ud fra en faseinddelt tilgang startende med helgenomsekventeringer. På sigt vil Nationalt Genom Center foretage kortlægning af forretningsgange og krav til indberetning for samtlige syv typer af datakilder.

Løsning

Det fremgår af forarbejderne til lovgrundlaget for Nationalt Genom Center (og dermed for indberetningspligten), at der var planlagt en evaluering¹ af lovgrundlaget i 2019. Blandt andet på grund af Covid-19 krisen er evalueringen udskudt og forventes først gennemført på den anden side af Covid-19-krisen. I forbindelse med evalueringen bør der ses på de indhøstede erfaringer med indberetning af genomdata til Nationalt Genom Center, herunder i forhold til de forskellige datakilder.

Videre proces

Afventer at evalueringen igangsættes.

¹ "Sundhedsministeren vil senest i 2019 iværksætte en generel evaluering af lovforslagets bestemmelser vedrørende oprettelsen af Nationalt Genom Center." [Lovforslag 146](#) om ændring af sundhedsloven (2017/18)

Pkt. 18/21 Eventuelt
v/Lisa Bredgaard

Referat

Næste møde er programsat til 16. april kl 10-11.30

Lisa Bredgaard afsluttede mødet og takkede for god ro og orden.