

## Referat

# 7. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 17. december 2021 kl. 10.00–11.30 (videomøde)

### Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 55/21	10.00-10.05	Velkomst v/Lisa Bredgaard
Pkt. 56/21	10.05-10.15	Resultat af proces for skriftlig godkendelse af implementering af patientgrupper til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur (D) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 57/21	10.15-10.30	Oversigt over antal ønskede og gennemførte helgenomsekventeringer fordelt på patientgrupper (D) v/Bettina Lundgren
Pkt. 58/21	10.30-10.45	Indstilling af patientgrupper til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur (indstillingsrunde 2) (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 59/21	10.45-11.00	Opfølgning på helgenomsekventering og måling af klinisk effekt (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 60/21	11.00-11.15	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 61/21	11.15-11.30	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Lisa Bredgaard
<b>B-punkter*</b>		
Pkt. 62/21	-	Beskrivelse af proces for månedlig offentliggørelse af antal gennemførte WGS-analyser af NGC (O)
Pkt. 63/21	-	Metadatafelter ved indberetning af helgenomsekventering (O)
Pkt. 64/21	-	Status vedr. finansiering af implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC (O)

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

\*B-punkter er rene orienteringspunkter, der ikke gennemgås på mødet. Eventuelle spørgsmål kan stilles under eventuelt.

#### **Deltagere**

Dorte Bech Vizard, afdelingschef, Sundhedsministeriet (formand)  
Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)  
Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand)  
Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland  
Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland  
Ole Thomsen, koncerndirektør, Region Midtjylland  
Dorthe Crüger, koncerndirektør, Region Hovedstaden  
Erik Jylling, sundhedspolitisk direktør, Danske Regioner  
Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND, konstitueret dekan Syddansk Universitet

#### Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center  
Birgitte Nybo Jensen, Chief Medical Officer, Nationalt Genom Center  
Grith Enemark, teamleder, Nationalt Genom Center  
Kasper Lindegaard-Hjulmann, chefkonsulent, Nationalt Genom Center  
Lisa Bredgaard, kontorchef, Sundhedsministeriet  
Malte Harbou Thyssen, specialkonsulent, Sundhedsministeriet  
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Sundhedsministeriet  
Maj-Britt Juhl Poulsen, chefrådgiver, Danske Regioner

#### **Afbud**

Dorte Bech Vizard (i stedet deltog Lisa Bredgaard)  
Anne Bukh (i stedet deltog Thomas Kanstrup).

**Pkt. 55/21. Velkomst  
v/Lisa Bredgaard**

---

Der var afbud fra Dorte Bech Vizard. I stedet varetog Lisa Bredgaard mødeledelsen.

Der var afbud fra Anne Bukh. I stedet deltog Thomas Kanstrup (observatør).

**Pkt. 56/21. Resultat af proces for skriftlig godkendelse af implementering af patientgrupper til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur (D)**  
**v/Birgitte Nybo Jensen**

---

**Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter forhold rejst af hhv. Region Hovedstaden og Region Syddanmark i forbindelse med godkendelse af anbefalinger for fire patientgrupper.

Referat:

Birgitte Nybo Jensen præsenterede resultatet af processen for skriftlig godkendelse af implementering af fire patientgrupper til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur, herunder at:

- Styregruppen har godkendt, at de fire patientgrupper (arvelig hæmatologisk sygdom, endokrinologiske patienter, primær immundefekt og arvelige hjertesygdomme) implementeres på NGCs infrastruktur
- NGC 8/12-21 har orienteret regioner, styregruppe, specialistnetværk mv. om at patientgrupperne er godkendt og at implementering kan påbegyndes
- Region Hovedstaden og Region Syddanmark har ifm. godkendelsen rejst forhold, som ønskes drøftet på styregruppemødet 17/12.

Ift. de to forhold rejst af Region Hovedstaden, havde styregruppens medlemmer bl.a. følgende bemærkninger:

- Kurt Espersen bemærkede, at det principielt bør overvejes, om styregruppen bør give dispensation til specialistnetværkenes anbefalinger, inden patientgruppen er startet op.
- Dorte Crüger kommenterede, at hun er enig i, at det bør gøres ens på tværs af landet, men på specifikke områder, fx det endokrinologiske område, vil specialistnetværkenes anbefalinger være en tilbagegang for Region H både hvad angår diagnostisk strategi og krav om MDT forud for helgenomsekventering da man dels har erfaring med anvendelse af helgenomsekventering til denne patientgruppe i Region H, dels har specialkompetencerne til direkte at beslutte undersøgelse uden MDT, der vil forsinke forløbet for patienten. Derudover blev det bemærket, at dansk selskab for medicinsk genetik ikke har været enige i alle anbefalinger fra specialistnetværkene.
- Birgitte Nybo Jensen foreslog på ovenstående baggrund, at styregruppen giver dispensation ifm. den diagnostiske strategi for endokrinologiske patienter i Region Hovedstaden, så nuværende praksis kan fortsætte. Der evalueres i specialistnetværket efter 6. måneder mhp. at vurdere, om den diagnostiske strategi bør revideres.
- Styregruppen var enig i dette forslag.

Ift. forhold rejst af Region Syddanmark, havde styregruppens medlemmer bl.a. følgende bemærkninger:

- Kurt Espersen bemærkede, at der mangler information om det forventede ressourceforbrug i regionerne ifm. helgenomsekventering og de afledte konsekvenser heraf. Denne information er vigtigt ifm. vurderingen af, om

en given patientgruppe fortsat skal tilbydes helgenomsekventering i regionalt regi, efter medio 2024

- Birgitte Nybo Jensen kommenterede, at specialistnetværkene primært har haft fokus på faglige anbefalinger, og ikke på de sundhedsøkonomiske aspekter
- Dorte Crüger var enig med Kurt Espersen, og bemærkede at der er behov for at kigge på de afledte økonomiske konsekvenser af helgenomsekventering i regionerne.
- Bettina Lundgren var enig i, at de sundhedsøkonomiske aspekter er vigtige at have med i det fremadrettede arbejde. Derudover bemærkede hun, at Region Syddanmarks forslag vedr. det farmakogentiske område også er meget relevant, og at NGC tager dette emne med videre til drøftelse i regi af arbejdsgruppen for fortolkning.

Det blev konkluderet, at styregruppen har drøftet de forhold rejst af Region Hovedstaden og Region Syddanmark i forbindelse med godkendelse af patientgrupper.

På baggrund af drøftelserne blev det besluttet, at der kan gives dispensation ifm. den diagnostiske strategi for endokrinologiske patienter, så nuværende praksis kan fortsætte. Der evalueres i specialistnetværket efter 6. måneder.

## Problemstilling

---

Anbefalinger for fire patientgrupper er godkendt af styregruppen (se baggrund).

Region Hovedstaden har i forbindelse med godkendelsen ønsket, at følgende principielle forhold drøftes på det kommende styregruppemøde (jf. bilag 1 og 2):

- 1) Om der kan gives regionale dispensationer i forbindelse med den diagnostiske strategi, således at regionerne eksempelvis kan gå direkte til helgenomsekventering og ikke forud behøver at udføre genpanel eller exomsekventering, såfremt det er den strategi de benytter på nuværende tidspunkt. På samme måde, om der kan gives dispensation til at de regioner, hvor der er den fornødne specialiserede ekspertise i rekvirerende afdeling til at vurdere, om der er behov for en helgenomsekventering, bestiller undersøgelse uden der forinden afholdes MDT-konference mhp. at mindske patientens udredningstid samt mindske forbruget af kompetencer.
- 2) Om der kan lægges op til en evaluering af ovenstående eksempelvis 6 måneder efter igangsættelse af nye patientgrupper for at se, om der er behov for tilpasninger.

Region Syddanmark har i forbindelse med godkendelsen ønsket, at følgende specifikke forhold vedr. *arvelige hjertesygdomme* drøftes på det kommende styregruppemøde (jf. bilag 3):

- 3) Vedrørende en øget aktivitet mhp. at opfylde retningslinjerne er der ikke nogen beskrivelse af ressourceforbrug.
- 4) For at få størst og rigest udbytte af forventet merværdig foreslås det, at der ligeledes ses på farmakogenetiske varianter for de lægemidler, hvor der er

evidens til grundlag. F.eks. som ved 5-FU lægemidlerne, hvor EMA anbefaler farmakogenetisk test inden opstart af behandling. For ovenstående gruppe vil der være mulighed for at undersøge relevante farmakogenetiske varianter i samme ombæring med kald og tolkning af genvarianter.

## Baggrund

---

På 6. møde i styregruppen d. 15. oktober 2021 blev det vedtaget, at beslutningsoplæg om implementering af patientgrupper på NGC's infrastruktur fremadrettet sendes til skriftlig godkendelse i styregruppen (jf. pkt. 49/21).

Den 5. november 2021 blev anbefalinger for fire patientgrupper (arvelig hæmatologisk sygdom, endokrinologiske patienter, primær immundefekt, arvelige hjertesygdomme) sendt til skriftlig godkendelse i styregruppen. Ved fristens udløb d. 3. december 2021 kunne det konstateres, at anbefalinger for de fire patientgrupper er godkendt af styregruppen.

## Løsning

---

NGC foreslår, at styregruppen drøfter forhold rejst af hhv. Region Hovedstaden og Region Syddanmark i relation til de [Styrende Principper](#) for vurdering og prioritering af forslag om national klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

I de Styrende Principper er lige adgang for patienter nationalt et overordnet princip, der skal sikre geografisk lighed således, at alle patienter får det samme tilbud, uanset hvor i landet de udredes. De Styrende Principper er som følger:

- Faglighed og værdi for patienten
- Adgang til hurtig og bedre behandling nationalt
- Samfundsøkonomiske overvejelser
- Bred effekt

**Ad 1)** Der gøres indledningsvist opmærksom på, at specialistnetværk udarbejder nationale anbefalinger for patientgrupperne. De nationale anbefalinger beskriver blandt andet hvilke patienter der skal tilbydes helgenomsekventering, herunder hvilke faglige samt organisatoriske kriterier der skal opfyldes. De faglige kriterier kan fx være tilstedeværelse af særlige kliniske symptomer, krav om forudgående udredning, alderskriterier eller lignende. Det kan også være anbefalinger vedr. den diagnostisk strategi – dvs. på hvilket tidspunkt i udredningsforløbet foreslår specialistnetværket at helgenomsekventering tilbydes. De organisatoriske kriterier beskriver fx om der er særlige krav til faglig drøftelse eller kompetenceniveau inden rekvirering.

Det anbefales, at styregruppen drøfter:

- Om anbefalinger til diagnostisk udredningsstrategi kan differentieres regionalt, således at der tages hensyn til den aktuelle regionale ekspertise og nuværende regional udredningsstrategi for patienten.
- Om anbefalinger til kompetencer forud for rekvirering kan differentieres regionalt, således at der tages hensyn til den aktuelle regionale ekspertise og nuværende regional udredningsstrategi for patienten.

Afhængig af styregruppens drøftelser af ovenstående kan det bl.a. overvejes om:

- Styregruppen ønsker specialistnetværkenes anbefalingerne fulgt i et halvt år fra tidspunkt for igangsættelse af patientgruppen, hvorefter den diagnostiske strategi evalueres og evt. tilpasses
- Specialistnetværkets anbefalinger vedr. diagnostisk strategi og kompetenceniveau skal tilpasses regionalt uden inddragelse af specialistnetværk
- Specialistnetværkene skal genbesøge deres anbefalede diagnostiske strategier

**Ad 2)** NGC er umiddelbart enige i, at det er en god ide at evaluere den diagnostiske strategi 6 måneder efter igangsættelsen af den enkelte patientgruppe. Dette kan aftales nærmere inden for de enkelte specialistnetværk.

**Ad 3)** Dette har ikke været omfattet af specialistnetværkenes kommissorium.

**Ad 4)** NGC ser ikke umiddelbart nogle hindringer i at undersøge relevante farmakogenetiske varianter i forbindelse med den regionale tolkning af genvarianter. Ønsket kan evt. drøftes videre i Arbejdsgruppen for Fortolkning under NGC.

#### Videre proces

---

Afhænger af drøftelserne på mødet.

#### Bilag

---

Bilag 1: Mail fra Region H med ønsker til drøftelse på styregruppemøde  
Bilag 2: Input fra Genetisk Afd. Fra Rigshospitalet (udbygning af problemstilling)  
Bilag 3: Skema fra Region Syd vedr. arvelig hjertesygdom med ønsker til drøftelse på styregruppemøde

### **Pkt. 57/21. Oversigt over antal ønskede og gennemførte helgenomsekventeringer fordelt på patientgrupper (D) v/Bettina Lundgren**

---

#### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter:

- Om oversigten giver et tilstrækkeligt grundlag for at følge implementeringen af de udvalgte patientgrupper på NGCs infrastruktur
- Om der allerede nu skal sættes en øvre grænse for antallet af helgenomsekventeringer for patientgrupperne, eller om styregruppen ønsker at afvente og se hvordan efterspørgslen udvikler sig
- Om der kan tilvejebringes yderligere finansiering til flere helgenomsekventeringer, eller om regionerne kan overtage helgenomsekventering for relevante patientgrupper inden medio 2024.

#### Referat:

Bettina Lundgren præsenterede oversigt over antal ønskede og gennemførte helgenomsekventeringer fordelt på patientgrupper, herunder at:

- Der er pt. samlet set indmeldte ønske om forventet ca. 135.000 helgenomsekventeringer fordelt på ca. 60.000 patienter fra specialistnetværkene, hvilket er mere end dobbelt så mange end forudsat i den finansierede ramme på 60.000 helgenomsekventeringer.
- Der er særdeles stor usikkerhed om, hvor stor en eventuel diskrepans mellem indmeldte og faktisk gennemførte helgenomsekventeringer viser sig at være. Der er således fremsat ønske om ca. 135.000 helgenomsekventeringer, men et bud, der tager højde for langsom opstart og periodiseringer, er muligvis snarere omkring de 100.000 med de nuværende indmeldinger.
- NGC foreslår, at styregruppen indtil videre følger udviklingen tæt, og at der i foråret 2022 udarbejdes et notat, som dels beskriver hvordan en eventuel høj efterspørgsel kan håndteres, og dels beskriver grundlaget for beslutningen om en patientgruppe overgår til almindelig drift i regionerne, efter medio 2024. Her kan det være relevant at inddrage både sundhedsøkonomiske overvejelser samt data vedr. den kliniske effekt af helgenomsekventering (jf. pkt. 59/21).

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Kurt Espersen bemærkede, at det kan være nemmere at begrænse antallet af helgenomsekventeringer per patientgruppe fra start, end blot at følge udviklingen. Det kan være svært at stoppe igen, hvis der ikke er sat et loft på fra start.
- Birgitte Nybo Jensen kommenterede, at det kan være svært at anlægge et loft over antal helgenomsekventeringer i de nuværende patientgrupper, ud fra princippet om "lige adgang". Såfremt der ønskes en reduktion i antallet af patienter der tilbydes helgenomsekventering bør det i stedet overvejes at reducere på antallet af indikationer.
- Jesper Gyllenborg foreslog, at styregruppen følger udviklingen og at der evalueres når der er gennemført 60.000 helgenomsekventeringer. Dorte Crüger og Erik Jylling var enige i denne tilgang.

På baggrund af drøftelserne blev det konkluderet, at styregruppen indtil videre følger udviklingen tæt, og at NGC i foråret 2022 udarbejder et notat, der beskriver et forslag til en løsning for hvordan styregruppen kan træffe beslutning om fordeling af de 60.000 sekventeringer.

## Problemstilling

---

Styregruppen har bl.a. til opgave at følge implementeringen af de udvalgte patientgrupper på NGCs infrastruktur.

Der er pt. samlet set indmeldte forventet ca. 135.000 helgenomsekventeringer fra specialistnetværkene, hvilket er mere end dobbelt så mange end forudsat i den finansierede ramme på 60.000 helgenomsekventeringer.

## Baggrund

---

Specialistnetværk, som blev etableret ifm. indstillingsrunde 1, har tilsammen indmeldt en forventning om et behov for i alt ca. 119.000 helgenomsekventeringer i perioden 2021-2024 (jf. bilag 4). Dertil kommer indmeldinger fra kommende specialistnetværk for patientgrupper, der udvælges fra indstillingsrunde 2, som pt. forventes at udgøre ca. 16.000 helgenomsekventeringer (jf. pkt. 57/21). Der er



samlet set indmeldt forventet ca. 135.000 helgenomsekventeringer fra specialistnetværkene.

Det skal bemærkes, at det forventede behov for helgenomsekventeringer er betydeligt højere end antallet af patienter, da nogle patienter skal have foretaget flere eller dybere helgenomsekventeringer, og nogle patienters familiemedlemmer også skal tilbydes helgenomsekventering (jf. bilag 4).

Det skal endvidere bemærkes, at der på nuværende tidspunkt er særdeles stor usikkerhed om, hvor stor en eventuel diskrepans mellem indmeldte og faktisk gennemførte helgenomsekventeringer viser sig at være. Dette ville antageligt også variere betydeligt fra patientgruppe til patientgruppe.

Der vil således være behov for at følge fordelingen af helgenomsekventeringer på patientgrupper tæt, så der sikres adgang til helgenomsekventeringer for alle relevante patientgrupper, inden for rammen af de 60.000 helgenomsekventeringer finansieret af Novo Nordisk Fonden.

### Løsning

---

Det foreslås, at styregruppen fremover til hvert styregruppemøde modtager en oversigt over antallet af faktisk gennemførte helgenomsekventeringer fordelt på patientgrupper (jf. bilag 4).

Oversigten vil bl.a. give styregruppen mulighed for at vurdere om antallet af faktisk gennemførte helgenomsekventeringer svarer til det forventede behov, og om der vil være behov for justeringer. Herunder, om der evt. skal sættes en øvre grænse for antallet af helgenomsekventeringer for udvalgte patientgrupper, så der sikres adgang til helgenomsekventeringer for alle relevante patientgrupper, inden for rammen af de 60.000 helgenomsekventeringer finansieret af Novo Nordisk Fonden. Og alternativt, om der evt. kan tilvejebringes yderligere finansiering til flere helgenomsekventeringer eller om regionerne evt. kan overtage helgenomsekventering for relevante patientgrupper inden udløb af perioden med finansiering fra Novo Nordisk Fonden (medio 2024).

### Videre proces

---

Der træffes beslutning om håndtering af problemstillingen på styregruppens næste møde d. 25. februar 2022.

### Bilag

---

Bilag 4: Specialistnetværkenes indmeldinger og antal gennemførte helgenomsekventeringer

**Pkt. 58/21. Indstilling af patientgrupper til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur (indstillingsrunde 2) (B)**  
**v/Birgitte Nybo Jensen**

---

**Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen godkender:

- Hvilke af de 8 fagligt vurderede samt fagligt og tværfaglig kvalificerede patientgrupper der skal tilbydes inklusion på NGC's infrastruktur.
- At der nedsættes nye nationale specialistnetværk for de godkendte patientgrupper som ikke umiddelbart kan inkluderes i allerede eksisterende specialistnetværk.
- At patientgrupper for eksisterende nationale specialistnetværk udvides, hvor det er hensigtsmæssigt at inkludere nye godkendte patientgrupper.
- Den foreslåede tidsplan for nedsættelse af nye nationale specialistnetværk.

**Referat:**

Birgitte Nybo Jensen præsenterede resultatet af den faglige og tværfaglige kvalificering af indstillingsrunde 2, herunder at 8 patientgrupper indstilles til helgenomsekventering.

Styregruppen besluttede at godkende alle 8 patientgrupper og at følge NGC's indstilling og plan vedr. etablering af specialistnetværk. Dette indbefatter også vurderingen af, om og hvordan evt. udvidelse af eksisterende specialistnetværk skal foregå. Dog med en opmærksomhed på, at der er finansiering til 60.000 helgenomsekventeringer og at patientgrupperne evalueres, inden der træffes beslutning om idriftsættelse i det regionale sundhedsvæsen (også jf. pkt. 57/21 ovenfor).

Bettina Lundgren bemærkede, at et første modtaget bud på ønskede helgenomsekventeringer for de 8 patientgrupper (ca. 15.000) er indeholdt i det samlede estimat, jf. pkt. 57/21.

**Problemstilling**

---

Styregruppen skal i forbindelse med indstillingsrunde 2 og 'Proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur' drøfte og udvælge de patientgrupper, der skal tilbydes helgenomsekventering. Styregruppen skal endvidere beslutte hvilke specialistnetværk der skal nedsættes, i hvilken rækkefølge og hvornår.

## Baggrund

---

I indstillingsrunde 2 er der i alt modtaget 17 indstillinger (bilag 5: oversigt over hvem indstillingerne er indsendt på vegne af, bilag 6: Samlede resultater fra indstillingsrunde 2). Otte indstillinger er ved den faglige vurdering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA), gået til faglig og tværfaglig kvalificering i LVS (bilag 6: Samlede resultater fra indstillingsrunde 2, bilag 7: Oversigt over faglig vurdering). Processen blev afsluttet d 31.10.2021. Den samlede proces for indstillingsrunde 2 er beskrevet [her](#).

NGC vurderer på baggrund af resultaterne fra den faglige og tværfaglige kvalificering, at der ikke er indkommet kommentarer fra LVS, der gør at en patientgruppe ikke kan godkendes til enten nedsættelse af nationale specialistnetværk eller til inklusion i allerede eksisterende specialistnetværk (bilag 6: Samlede resultater fra indstillingsrunde 2)

Det samlede antal patienter i de 8 indstillinger er ca. 3000 ny-henviste patienter pr. år samt i alt ca. 2300 tidligere patienter. Der er i nogle indstillinger ikke taget højde for at der kan være behov for flere helgenomsekventeringer per patient f.eks. i forbindelse med familie- eller somatiske undersøgelser. NGC har derfor forsøgt at estimere antallet ud fra erfaring med tidligere specialistnetværk. NGC vurderer at det samlede behov for helgenomsekventeringer for de 8 indstillinger ligger mellem 5000 og 6000 årligt.

## Løsning

---

Følgende plan foreslås for de 8 indstillinger. Såfremt styregruppen ikke godkender visse af indstillingerne, justeres planen.

Inklusion i eksisterende specialistnetværk:

*Uforklaret, vedvarende proteinuri, fokal segmental glomerulosklerose (FSGS)/minimal change (MCN)* inkluderes i nationalt specialistnetværk for nyresvigt. Omfatter ca. 70 nyhenviste patienter årligt, 25 tidligere henviste patienter med et samlet behov for 110 helgenomsekventeringer årligt). NGC vurderer at behovet for helgenomsekventeringer årligt er passende for patientgruppen.

*Meningeomer* inkluderes i nationalt specialistnetværk for uhelbredelig kræft, hvor der allerede er inkluderet en patientgruppe med meningeomer der dog vurderes at være mere snævert defineret end tilfældet i denne indstilling. Patientgruppen omfatter ifølge indstillingen 1850 nyhenviste patienter årligt, 500 tidligere henviste patienter og har behov for 1600 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer dog behovet til 2000 helgenomsekventeringer årligt.

*Epilepsipatienter over 16 år og monogene epilepsiformer* inkluderes under nationalt specialistnetværk for neurogenetiske patienter. Patientgruppen omfatter ifølge indstillingen 175 nyhenviste patienter årligt, 145 tidligere henviste patienter og har behov for 450 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer dog behovet til 600 helgenomsekventeringer årligt. Nogle af disse patienter kan være inkluderet allerede under specialistnetværk for neurogenetiske patienter, hvor epilepsi er nævnt som en af de inkluderede indikationer.

NGC vil afklare med de relevante specialistnetværk, hvordan patientgrupperne inkluderes mest hensigtsmæssigt, herunder om der er behov for supplerende medlemmer.

Nye nationale specialistnetværk:

*Svære arvelige hudsygdomme.* Patientgruppen omfatter ca. 252 nyhenviste patienter årligt, 1195 tidligere henviste patienter og har behov for 750 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer at behovet for helgenomsekventeringer årligt er passende for patientgruppen.

*Arvelige kolestatisk og fibrotisk leversygdomme.* Patientgruppen omfatter ca. 150 nyhenviste patienter årligt, 300 tidligere henviste patienter, og har behov for 450 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer dog behovet til 300 helgenomsekventeringer årligt.

*Thymus epithel celle tumorer.* Patientgruppen omfatter ca. 45 nyhenviste patienter årligt, 100 tidligere henviste patienter og har behov for 45 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer dog behovet til 180 helgenomsekventeringer årligt da der skal tages højde for somatiske analyser.

*Pancreas cancer.* Patientgruppen omfatter ca. 400 nyhenviste patienter, ingen tidligere henviste patienter og har behov for 400 helgenomsekventeringer årligt. NGC vurderer dog behovet til 1600 helgenomsekventeringer årligt da der skal tages højde for somatiske analyser.

NGC foreslår endvidere at nye specialistnetværk nedsættes i følgende rækkefølge og med følgende tidsplan:

- Svære arvelige hudsygdomme, Arvelige kolestatisk og fibrotisk leversygdomme, nedsættes Q1 2022
- Thymus epithel celle tumorer samt pancreas cancer, nedsættes Q2 2022

#### Videre proces

---

På baggrund af styregruppens godkendelse, vil NGC påbegynde arbejdet med at udsende udpegningsbreve til nye nationale specialistnetværk.

For godkendte patientgrupper, der kan inkluderes i allerede eksisterende specialistnetværk, igangsættes dette umiddelbart.

#### Bilag

---

Bilag 5: Oversigt over hvem der er indstillet på vegne af

Bilag 6: Samlede resultater fra indstillingsrunde 2

Bilag 7: Oversigt over faglig vurdering

## Pkt. 59/21. Opfølgning på helgenomsekventering og måling af klinisk effekt (B) v/Birgitte Nybo Jensen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen godkender

- NGC's oplæg til hvordan den diagnostiske værdi og kliniske effekt af at tilbyde helgenomsekventering til patientgrupper måles og evalueres samt hvor ofte styregruppen modtager data
- at NGC i samarbejde med regionerne går videre med at beskrive, hvordan data skal fremskaffes

### Referat:

Birgitte Nybo Jensen præsenterede forslag til data til opfølgning på helgenomsekventering og måling af effekt, herunder:

- Antal helgenomsekventering per patientgruppe/indikation/region
- Diagnostisk værdi per patientgruppe/indikation/region
- Klinisk effekt
- Supplerende baggrundsoplysninger

Birgitte Nybo Jensen præsenterede tre modeller, med dataindsamling af varierende omfang. NGC vurderer, at model 2 vil give et tilstrækkeligt grundlag for at evaluere den kliniske effekt af at tilbyde helgenomsekventering til patientgrupper, hvor der samtidig tages hensyn til ressourceforbruget i forbindelse med indsamling af data i regionerne. Dette vil dog ikke være en hindring for, at der i regi af specialistnetværkene evalueres på yderligere effektparametre, som beskrevet i fx model 3.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Dorte Crüger var enig i model 2, og at det kan fungere fint som screeningsværktøj
- Kurt Espersen var enig i at gå videre med model 2, og at der skal findes en balance i at få data og at begrænse ressourcetrækket på klinikerne. Det er vigtigt, at få data vedr. svartider med i evalueringen. Kan der findes ekstra ressourcer til dette arbejde?
- Kurt Espersen spurgte, hvem der tilvejebragte de supplerende baggrundsoplysninger? Bettina Lundgren svarede, at NGC tilvejebringer data, og at det drøftes i specialistnetværkene.

Styregruppen besluttede at gå videre med model 2, og at der inkluderes data vedr. svartider for hhv. NGC og regionerne. Kurt Espersen fremhævede afslutningsvist, at der er tale om et ressourcetungt arbejde.

## Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som en af flere opgaver, følge implementering af de udvalgte patientgrupper via løbende opfølgning og evaluering samt sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter.

Den løbende evaluering af diagnostisk værdi og klinisk effekt af helgenomsekventering til patientgrupper skal desuden danne grundlag for styregruppens forberedelse af overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til eventuel fortsat regional drift.

## Baggrund

NGC har på baggrund af forslag til evalueringsparametre fra en række specialistnetværk samt drøftelser i Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering udarbejdet modeller for, hvilke elementer en rapportering fra NGC/specialistnetværk kan indeholde, herunder angivet tidsinterval for de forskellige opfølgings- og evalueringsparametre, mhp. at give styregruppen et grundlag for at følge og vurdere effekten af helgenomsekventering.

Styregruppen skal beslutte hvad behovet for data er, for at kunne følge op og vurdere effekten af helgenomsekventering.

## Løsning

Til brug for styregruppens opfølgning forelægger NGC løbende data vedr. antal prøver kørt på NGC's infrastruktur. På baggrund af erfaringer fra arbejdet i en række specialistnetværk foreslår NGC herudover, at *diagnostisk værdi* (fund af formodentligt patogene og patogene genvarianter) og *klinisk effekt* (fx at få stillet en diagnose, at få tilbudt ændret individuel medicinsk behandling, udredningsforløb, prognose eller forbedret rådgivning), samt baggrundsoplysninger om *forskning i anvendelse af helgenomsekventering* og *international erfaring med klinisk anvendelse af helgenomsekventering til de udvalgte patientgrupper* udgør det samlede evalueringsgrundlag (se bilag 8 for nærmere beskrivelse af de overordnede evalueringsparametre).

I bilag 9 skitseres tre modeller for, hvilke elementer en afrapportering fra NGC/specialistnetværk kan indeholde. Modellerne har et varierende antal vurderingsparametre.

Model 2, som NGC anbefaler, er skitseret i tabelform nedenfor:

Evalueringsparamet er	Datakilde	Frekvens	Format
Antal helgenomsekventerin g* per indikation/patientgru pper/region	NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
Diagnostisk værdi* per	Regionerne	Årligt	Punkt på styregruppemøde/speciali

indikation/patientgruppe			stnetværkenes afrapportering
<i>Klinisk effekt*</i>	Regionerne	Årligt (første gang et år efter igangsættelse af patientgruppen)	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
<i>Supplerende baggrundsplysninger* jf. ovenstående</i>	NGC/specialistnetværk	Årligt	Del af specialistnetværkets afrapportering

\*se definition i bilag 8

NGC vurderer, at model 2 vil give et tilstrækkeligt grundlag for at evaluere den kliniske effekt af at tilbyde helgenomsekventering til patientgrupper, hvor der samtidig tages hensyn til at ressourceforbruget i forbindelse med indsamling af data i regionerne minimeres. Dette vil dog ikke være en hindring for, at der i regi af specialistnetværk evalueres på yderligere effektparametre som beskrevet i fx model 3 (jf. bilag 9).

### Videre proces

Under forudsætning af styregruppens tilslutning til NGC' anbefalede model, vil NGC fortsætte med at bede hvert specialistnetværk om at udpege den/de i særlig grad relevante parametre, som de mener bedst kan beskrive den kliniske effekt for patienten. Herunder skal specialistnetværkene pege på, hvordan data kan indhentes, og hvad det forventede ressourceforbrug knyttet hertil vil være.

På baggrund heraf vil NGC i samarbejde med regionerne gå videre med at beskrive, hvordan data skal fremskaffes mhp. styregruppens endelige godkendelse heraf. Det forventes, at styregruppen vil få en foreløbig orientering i løbet af første halvår 2022.

### Bilag

Bilag 8: Uddybende beskrivelse af parametre i styregruppens evaluerings- og beslutningsgrundlag

Bilag 9: Tre modeller for evaluering af den kliniske merværdi af at tilbyde helgenomsekventering til patientgruppen

## Pkt. 60/21. Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

---

### Referat

Bettina Lundgren orienterede om status på NGC, herunder:

**KPI oversigt for NGC (13. december, 2021).** Bl.a. er 483 WGS-analyser gennemført af NGC, der er modtaget 2.221 WGS-analyser via indberetning, og der er 241 brugere af NGCs infrastruktur.

**Status specialistnetværkstest – "Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år".** Region Sjælland er meldt klar til drift af patientgruppen, mens Region Nordjylland og Region Syddanmark afventer de sidste analyser.

**Pilottest af kliniske services.** Pilottest er i gang på genetiske afdelinger i alle fem regioner. Der afholdes evalueringsmøder/statusmøder med afdelingerne i december 2021 og januar 2022.

**Oversættelse af samtykkemateriale.** Materialet er oversat til arabisk, polsk, somali, tyrkisk og urdu (materialet var i forvejen oversat til engelsk).

**Forskningspilot fase 2.** Der er dialog med 5 projekter om at deltage i forskningspilotens fase 2.

**Notat vedr. forudsætninger for gennemførelse af somatiske helgenomsekventeringer i NGC blev sendt til skriftlig kommentering 8/11.** Der er indkommet bemærkninger fra Region Syddanmark og Region Hovedstaden, som er taget til efterretning. Helgenomsekventering er i en løbende udvikling, og der vil være særlige ønsker og behov fra forskellige patientgrupper. NGC vil derfor løbende revurdere og tilpasse det nationale tilbud efter rådgivning fra både de kliniske og de tekniske arbejdsgrupper, som er en del af NGC's governance.

**Der er i november 2021 etableret specialistnetværk for tre nye patientgrupper:** hæmatologisk cancer, neurogenetiske patienter og føtal medicin.

NGC har taget kommentaren, om at der i kommunikationen om antal helgenomsekventeringer skal fokuseres på sygdomme og patienter og ikke på geografi, til sig.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.



**Pkt. 61/21. Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter)  
v/Lisa Bredgaard**

---

Ad pkt. 63/21. Metadatafelter ved indberetning af helgenomsekventering (O):

- Dorte Crüger spurgte, om der havde været inddragelse af relevante parter i de regionale fortolkende miljøer?
- Bettina Lundgren svarede, at der både har været inddragelse af fortolkende afdelinger og relevante arbejdsgrupper i regi af NGC.
  
- Kurt Espersen spurgte, om data kan trækkes direkte fra systemerne?
- Bettina Lundgren svarede, at der har været fokus på "need" og at data skal være så let som muligt at indhente. Der arbejdes på, at så meget som muligt automatiseres.

Ad pkt. 64/21. Status vedr. finansiering af implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC (O):

- Kurt Espersen bemærkede, at der allerede foretages RNA analyser regionalt, og at det vil være uheldigt hvis regionerne skal betale for dette hos NGC.
- Bettina Lundgren svarede, at styregruppen på sidste møde godkendte implementering af somatisk helgenomsekventering inkl. RNA-analyser i NGC, som en del af det nationale set-up. Novo Nordisk Fonden har sagt ja til at nuværende bevilling må bruges til RNA analyserne. NGC er derudover i dialog med Novo Nordisk Fonden mhp. at afdække mulighederne for at få ny finansiering til at gennemføre RNA analyserne.

## **Pkt. 62/21. Beskrivelse af proces for månedlig offentliggørelse af antal gennemførte WGS-analyser af NGC (O)**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager til efterretning, at NGC pr. 1. januar 2022 på månedlig basis offentliggør antal genomer samt det samlede antal indberettede genetiske analyser.

### **Problemstilling**

---

NGC er i drift, og ønsker at vise transparens og fremdrift, herunder i udviklingen af antallet af genomer i den nationale genomdatabase samt i antallet af indberettede genetiske analyser. Derudover har NGC behov for at markedsføre den nationale genomdatabase til både de kliniske miljøer samt forskningsmiljøerne, da brugen af den vil stå centralt i den videre udvikling af personlig medicin i DK.

### **Baggrund**

---

Initiativet søsættes efter rådgivning af Genomics England, som efter en træg start, fik succes med at få genomer ind, bl.a. via en offentliggørelsesmodel.

### **Løsning**

---

Antal genomer meldes offentligt ud d. 15. hver måned og efter en fast kommunikationsplan. Styregruppen orienteres d. 9. hver måned, dvs. 6 dage før offentliggørelse (jf. bilag 10).

Den offentlige udmelding skal sikre, at NGC fremstår transparente omkring fremdrift og udvikling. Derudover vil udmeldingen medvirke til at markedsføre den nye nationale database mere bredt, hvilket kan medvirke til at sætte yderligere skub på efterspørgslen efter helgenomsekventeringer i de kliniske miljøer, få flere til at indberette genetiske analyser samt til at benytte databasen i både klinisk og forskningsmæssigt regi. Mao. skal initiativet betragtes som implementeringsunderstøttende.

Den offentlige udmelding kan desuden benyttes til indsalg af pressehistorier til fx fagmedier mv., og på den måde være med til at brande NGC's genomdatabase, som anses for at være værdifuld i forbindelse med udvikling af nye og forbedrede behandlinger.

### **Videre proces**

---

Kommunikationsplan udrulles fra januar 2022.

### **Bilag**

---

Bilag 10: Kommunikationsplan

## **Pkt. 63/21. Metadatafelter ved indberetning af helgenomsekventering (O)**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

### **Problemstilling**

---

Når NGC modtager de lovpligtige indberetninger af helgenomsekventeringer (WGS), er det nødvendigt, at der sammen med rå-data fremsendes en række oplysninger vedrørende prøven (metadata).

### **Løsning**

---

NGC har på baggrund af en behovsanalyse samt internationale anbefalinger fastlagt 18 typer af oplysninger omkring de WGS'er som skal indberettes.

Ved fremadrettede behov for ændringer søger NGC rådgivning i arbejdsgruppen for National Genomdatabase.

### **Videre proces**

---

NGC implementerer behovet for oplysninger vedrørende WGS prøverne igennem det aktuelle projekt, som skal implementere en somatisk WGS i NGC.

### **Bilag**

---

Bilag 11: Oplysninger til brug for indberetning af helgenomsekventeringer

## **Pkt. 64/21. Status vedr. finansiering af implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC (O)**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

### **Problemstilling**

---

Styregruppen godkendte den 15. oktober 2021, at der i NGC udføres somatiske helgenomsekventeringer (WGS) (pkt. 48/21). Som en del af somatisk WGS skal der udføres en RNA analyse. Styregruppen besluttede den 15. oktober 2021, at der på nærværende styregruppemøde gives status vedr. finansiering af RNA analyse.

### **Baggrund**

---

NGC skal etablere et tilbud om somatiske helgenomsekventeringer, hvilket indebærer, at der skal behandles både blod og tumorvæv. For at sikre den mest optimale analyse, skal der udføres en RNA analyse foruden DNA sekventeringen. RNA analysen er en integreret del af den samlede analyse af helgenomsekventeringen.

Der er ikke afsat midler til RNA analyse i finansieringen fra Novo Nordisk Fonden. Implementeringen af somatisk WGS i NGC kræver derfor ny finansiering til RNA analyse, og det udestår pt. at finde en endelig afklaring omkring finansiering af RNA analyserne.

For at sikre at patientgruppen børn og unge med kræft kan startes op, tilkendegav NGC på seneste styregruppemøde, at NGC dækker udgiften til behandlingen af RNA prøver i et halvt år fra patientgruppen startes op, hvilket forventes at kunne ske fra 2. kvartal 2022.

### **Løsning**

---

Prisen for én RNA-analyse anslås til ca. 3.000 kr., hvilket udelukkende omfatter reagensomkostninger. Dertil kommer blandt andet omkostninger til opstart, eventuelle investeringer og frikøb af medarbejdere, som ikke er indeholdt i denne pris.

Med afsæt i de indmeldte behov for patientgruppen, er det NGC's estimat, at der i H2 2022 skal gennemføres ca. 50 RNA-analyser for patientgruppen børn og unge med kræft, svarende til en omkostning på ca. 150.000 kr.

Ses der på det samlede behov for RNA-analyser på tværs af alle indmeldte patientgrupper, er det NGC's umiddelbare estimat, at der fra H2 2022 og frem i snit skal gennemføres i størrelsesordenen ca. 1.750 RNA-analyser pr. halvår. Dette estimat er baseret på en forholdsmæssig nedjustering af behovet fra de 135.000 indmeldte WGS til de 60.000 WGS, der er finansieret af Novo Nordisk Fonden.

Omkostninger til de 1.750 RNA-analyser er forbundet med stor usikkerhed, men anslås til at være i størrelsesordenen 5-8 mio. kr. pr. halvår.

En central usikkerhedsfaktor for omkostningsestimatet er forskellen mellem det antal indmeldte analyser, der er indmeldt for hver patientgruppe, og det antal analyser, der reelt vil blive gennemført. Derudover er der usikkerhed ift., hvorvidt der er behov for yderligere investeringer i kapacitetsudvidelser, hvilket også har indflydelse på det samlede omkostningsniveau.

#### **Videre proces**

---

NGC er i dialog med Novo Nordisk Fonden mhp. at afdække mulighederne for at få finansiering til at gennemføre RNA analyserne. Styregruppen orienteres herom på et kommende møde.