

Dato: 21-04-2022

Enhed: NGC

Sagsbeh.: KLH

Sagsnr.: 2203773

Dok.nr.: 2174520

Referat

9. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 8. april 2022 kl. 8.00–9.00

Sted: Videomøde

Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 71/22	8.00-8.05	Velkomst v/Lisa Bredgaard
Pkt. 72/22	8.05-8.25	Planer for implementering og evaluering af helgenomsekventering for de udvalgte patientgrupper (D/B) v/Bettina Lundgren
Pkt. 73/22	8.25-8.40	Proces for overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne (B) v/Bettina Lundgren
Pkt. 74/22	8.40-8.45	Ændringer til afgrænsningsskemaer i patientgruppen arvelige hjertesygdomme (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 75/22	8.45-8.55	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 76/22	8.55-9.00	Eventuelt v/Lisa Bredgaard

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

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 Läü, fuldmægtig, Sundhedsministeriet
Maj-Britt Juhl Poulsen, chefrådgiver, Danske Regioner

Afbud

Dorte Bech Vizard

**Pkt. 71/22. Velkomst
v/Lisa Bredgaard**

REFERAT:

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

Pkt. 72/22. Planer for implementering og evaluering af helgenomsekventering for de udvalgte patientgrupper (D/B) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen

- drøfter foreløbig plan for fordeling af 60.000 WGS på tværs af patientgrupper.
- godkender nedsættelse af arbejdsgruppe vedr. evaluering af sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS.

REFERAT:

Ad drøftelse af foreløbig plan for fordeling af 60.000 WGS på tværs af patientgrupper.

Bettina Lundgren præsenterede sagen, og bemærkede at det er fint at have en plan for håndtering af en evt. høj efterspørgsel efter WGS, men at fokus i første omgang bør være på at få tilbuddet om WGS ud til de udvalgte patientgrupper. Hun anbefalede derfor, at styregruppen indtil videre følger udviklingen tæt, som også tidligere aftalt.

De regionale koncerndirektører tilkendegav i fællesskab, at det er vigtigt at være på forkant med beslutningerne, og at model 3 og 4 er at foretrække.

Birgitte Nybo Jensen kommenterede, at der netop er sendt anbefalinger for implementering af to patientgrupper til styregruppens skriftlige godkendelse, og at der forventes fremsendt anbefalinger for implementering af yderligere otte patientgrupper til styregruppens skriftlige godkendelse i maj 2022.

Lisa Bredgaard konkluderede, at regionerne foretrækker model 3 og 4 ift. håndtering af en evt. høj efterspørgsel efter WGS. På baggrund af drøftelserne udarbejder NGC et forslag til en opdateret plan til det kommende styregruppemøde 3/6-22.

Ad nedsættelse af arbejdsgruppe vedr. evaluering af sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS.

Bettina Lundgren præsenterede sagen.

De regionale koncerndirektører tilkendegav i fællesskab et ønske om at formål, faglige kompetencer og tidsplan blev præciseret i udkast til kommissorium. Bl.a. er der et behov for at sikre, at relevante sundhedsøkonomiske miljøer i regionerne inddrages i arbejdet.

Det blev aftalt, at Danske Regioner tager initiativ til at udkast til kommissorium præciseres og at der tilrettelægges en proces for udpegning og nedsættelse af arbejdsgruppen.

Baggrund

Styregruppen har til opgave at følge implementeringen af de udvalgte patientgrupper, herunder at sikre en hensigtsmæssig fordeling af de 60.000 helgenomsekventeringer (WGS), der er finansieret af Novo Nordisk Fonden (NNF). En løbende evaluering af klinisk effekt og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS skal danne grundlag for styregruppens forberedelse af overgangen fra udløb af NNFs bevilling medio 2024 til eventuel fortsat regional drift af de enkelte patientgrupper.

På baggrund af indledende drøftelser i styregruppen (pkt. 57/21 d. 17. december 2021 og pkt. 67/22 d. 25. februar 2022) beskrives foreløbige planer for:

- 1) Fordeling af de 60.000 WGS på tværs af patientgrupper, herunder hvordan en evt. høj efterspørgsel kan håndteres.
- 2) Arbejdet med at evaluere hhv. klinisk effekt og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS til de udvalgte patientgrupper.

Planerne skal konkretiseres i løbet af 2022, således at regionerne i foråret 2023 kan tage højde herfor i budgetprocessen for 2024.

Løsning

Foreløbig plan for fordeling af 60.000 WGS på tværs af patientgrupper

Styregruppen har indtil videre udvalgt 18 patientgrupper, samlet i 17 specialistnetværk, til at afprøve de kliniske gevinster ved at tilbyde WGS som en del af patientbehandlingen for disse patientgrupper. Der forventes ikke at blive udvalgt yderligere patientgrupper inden for NNF's bevillingsperiode.

Der er samlet set indmeldt forventet ca. 100.000 WGS-analyser samt ca. 17.000 RNA-analyser (ifm. somatisk WGS) fra specialistnetværkene fordelt på ca. 60.000 patienter, hvilket er betydeligt flere end forudsat i den finansierede ramme på 60.000 WGS fra NNF, men skyldes at en del patienter 'koster' mere end 1 WGS per patient. Der er dog på nuværende tidspunkt særdeles stor usikkerhed om, hvor stor en eventuel diskrepans mellem indmeldte og faktisk gennemførte WGS viser sig at være.

Styregruppen har indtil videre besluttet at følge WGS-forbruget tæt og modtager således til hvert styregruppemøde en oversigt over antallet af faktisk gennemførte WGS fordelt på patientgrupper.

Såfremt der over tid viser sig en meget høj efterspørgsel, der rækker ud over de 60.000 WGS, kan følgende handlemuligheder overvejes:

- 1) Regionerne overtager WGS for relevante patientgrupper inden medio 2024. Det kunne fx være patientgrupper der allerede får tilbudt WGS i regionalt regi, patientgrupper der allerede får tilbudt WGS i sammenlignelige lande, eller patientgrupper der forventes at have betydelig klinisk effekt af WGS, fx baseret på tilgængelig litteratur.
- 2) De NNF finansierede 60.000 WGS fordeles forholdsmæssigt på tværs af patientgrupperne, og yderligere WGS afregnes med regionerne. Der

anlægges således ikke et loft over antal WGS inden for den enkelte patientgruppe, da alle relevante patienter inden for patientgruppen tilbydes WGS (lige adgang for patienter nationalt).

- 3) Antallet af indikationer/inklusionskriterier inden for de enkelte patientgrupper reduceres. Dette forventes at kræve et større, tidskrævende arbejde i de pågældende specialistnetværk.
- 4) Antallet af patientgrupper reduceres. Det kunne fx være patientgrupper hvor alvorligheden af sygdom er mindst, hvor den kliniske effekt forventes at være mindst, eller patientgrupper som ikke efterspørger antal WGS som forventet/indmeldt.

En eventuel regional finansiering af en høj efterspørgsel – ud over de 60.000 NNF finansierede WGS – estimeres til ca. 4.530 kr. per WGS (genomequivalent med en dybde på 30x) for running costs (dvs. reagensindkøb), jf. det nuværende prisniveau. Det giver en samlet pris på ca. 181 mio. kr. for running cost til 40.000 ekstra WGS gennemført i regi af NGC, jf. mulighed 2. Dertil kommer eventuelle yderligere investeringer i udstyr, storage samt frikøb af medarbejdere.

Evaluering af klinisk effekt og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS til patientgrupper

Den løbende evaluering af klinisk effekt og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS skal danne grundlag for styregruppens forberedelse af overgangen fra udløb af NNFs bevilling medio 2024 til eventuel fortsat regional drift af de enkelte patientgrupper.

Målet er at komme så langt som muligt frem mod foråret 2023, så regionerne kan inddrage de foreløbige erfaringer ifm. fastlæggelsen af budgetter for 2024. Dog skal det bemærkes, at både modeldesign og dataindsamling tager tid, hvorfor der kun kan forventes et begrænset beslutningsgrundlag i foråret 2023.

Evaluering af klinisk effekt

Styregruppen godkendte på mødet d. 17. december 2021 (pkt. 59/21) en generel model for evaluering af diagnostisk værdi og klinisk effekt, jf. tabel 1.

NGC og Danske Regioner er i dialog om det videre arbejde med at operationalisere modellen.

Tabel 1. Evaluering af diagnostisk værdi og klinisk effekt af WGS

Evalueringsparameter	Datakilde	Frekvens	Format
Antal helgenomsekventering per indikation/patientgrupper/region	NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
Diagnostisk værdi* per indikation/patientgruppe	Regionerne	Årligt	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
Klinisk effekt**	Regionerne	Årligt (første gang et år efter igangsættelse af patientgruppen)	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering

Supplerende baggrundoplysninger***	NGC/specialistnetværk	Årligt	Del af specialistnetværkets afrapportering
---	-----------------------	--------	--

*Diagnostisk værdi: Fund af formodentligt patogene og patogene genvarianter.

**Klinisk effekt: Fx at få stillet en diagnose, at få tilbudt ændret individuel medicinsk behandling, udredningsforløb, prognose eller forbedret rådgivning.

***Baggrundoplysninger: Fx om forskning i anvendelse af helgenomsekventering og international erfaring med klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Evaluering af sundhedsøkonomi

På møde i styregruppen d. 25. februar 2022 (pkt. 67/22) blev det foreslået, at der nedsættes en arbejdsgruppe, som skal undersøge sundhedsøkonomien forbundet med tilbuddet om WGS til de udvalgte patientgrupper.

På denne baggrund vedlægges udkast til kommissorium for "Arbejdsgruppe vedr. evaluering af sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS" til styregruppens godkendelse, jf. bilag 1.

Videre proces

Der nedsættes en arbejdsgruppe vedr. evaluering af sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS hurtigst muligt efter mødet.

Bilag

Bilag 1. UDKAST. Kommissorium. Arbejdsgruppe vedr. evaluering af sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om WGS

Pkt. 73/22. Proces for overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne (B) **v/Bettina Lundgren**

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender nedsættelse af arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne.

REFERAT:

Bettina Lundgren præsenterede sagen.

De regionale koncerndirektører tilkendegav i fællesskab et ønske om at formål, faglige kompetencer og tidsplan blev præciseret i udkast til kommissorium.

Det blev aftalt, at Danske Regioner tager initiativ til at udkast til kommissorium præciseres og at der tilrettelægges en proces for udpegning og nedsættelse af arbejdsgruppen.

Baggrund

Af "Samarbejdsaftale om Nationalt WGS Center mellem Nationalt Genom Center, Region Midtjylland og Region Hovedstaden" (herefter samarbejdsaftalen) fremgår:

Ved ophør af bevilling af Novo Nordisk Fonden skal det aftales nærmere, hvorledes aktiviteter i regi af WGS-Øst og WGS-Vest videreføres. Det påhviler således NGC og regionerne inden nærværende aftales udløb, at udarbejde en plan for hvorledes opgaven videreføres af regionerne.

Med afsæt i samarbejdsaftalen samt indledende drøftelser i styregruppen (pkt. 57/21 d. 17. december 2021 og pkt. 67/22 d. 25. februar 2022) beskriver dette notat udkast til proces for overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne.

Der skal i løbet af 2022 udarbejdes en konkret plan for overdragelsen, således at regionerne i foråret 2023 kan tage højde herfor i budgetprocessen for 2024.

Nuværende organisering og finansiering af Nationalt WGS Center

Den nuværende organisering og finansiering af Nationalt WGS Center er reguleret i samarbejdsaftalen.

Overordnede principper for samarbejdet indebærer bl.a.:

- Nationalt WGS Center er etableret i et samarbejde mellem NGC og Region Midtjylland og Region Hovedstaden, hvor de eksisterende højt specialiserede laboratoriefaciliteter MOMA og GM understøtter Nationalt WGS Center, hhv. i WGS-Vest og WGS-Øst.
- Beslutninger i relation til det operationelle samarbejde mellem NGC, MOMA og GM er forankret i et koordinationsudvalg, hvor NGC er formand.
- Ansatte i Nationalt WGS Center er statsligt ansatte under NGC, hvorimod de ansatte i hhv. WGS-Vest og WGS-Øst er ansat i de respektive regioner og er således frikøbt af NGC til at varetage aktiviteterne.
- NGC dækker alle udgifter til NGC relaterede indkøb, herunder bl.a. nyt udstyr og reagenser, mens regionerne afholder udgifter til husleje, el, varme mv.

Løsning

På ovenstående baggrund foreslås det, at der nedsættes en arbejdsgruppe med repræsentanter fra regionerne, Danske Regioner, Sundhedsministeriet og Nationalt Genom Center, som skal udarbejde en plan for overdragelse til regionerne.

Udkast til kommissorium for "Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne" vedlægges til styregruppens godkendelse, jf. bilag 2.

Videre proces

Der nedsættes en arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne hurtigst muligt efter mødet.

Bilag

Bilag 2. UDKAST. Kommissorium. Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne

**Pkt. 74/22. Ændringer til afgrænsningsskemaer i patientgruppen arvelige hjertesygdomme (B)
v/Birgitte Nybo Jensen**

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender ændringer i afgrænsningsskemaer i patientgruppen arvelige hjertesygdomme.

REFERAT:

Indstillingen blev godkendt.

Baggrund

Efter godkendelse af anbefalinger fra specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme har næstformændene fra netværket henvendt sig med ønske om få ændringer i de godkendte anbefalinger (afgrænsningsskemaer). Ændringsønskerne og løsning er beskrevet under 'Løsning'.

Løsning

Ændringsønskerne blev drøftet ved et møde i specialistnetværket den 9. marts 2022. Medlemmerne er enige om følgende:

- 1) I feltet vedr. *familær disposition* ændres teksten til *Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familær disposition* ved alle indikationer med undtagelse af indikationen *Thorakal aortasygdom*
- 2) I feltet vedr. Krav til kompetenceniveau ændres teksten til:

Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.

Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.

Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:

- RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.)

Specialevejledning for Klinisk genetik

- RF 2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopier, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme.

Specialevejledning for Pædiatri:

- HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

Medlemmer var enige om, at ændringerne ikke vil påvirke det samlede antal patienter, der er omfattet af specialistnetværkets anbefalinger.

NGC's vurdering er, at det er uproblematisk at implementere de foreslåede ændringer. NGC vil opdatere afgrænsningsskemaer og kriterieblanketter i henhold til ovenstående.

Videre proces

Ingen.

Bilag

Ingen.

Pkt. 75/22. Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

REFERAT:

Bettina Lundgren orienterede om status på NGC, herunder:

KPI oversigt for NGC (31. marts 2022). Alle regioner har nu fået foretaget WGS analyser via NGCs infrastruktur. Bl.a. er 1401 WGS-analyser gennemført af NGC, der er modtaget 1940 WGS-analyser via indberetning, og der er 322 brugere af NGCs infrastruktur.

NGCs konsekvensanalyse. Christian Dubois orienterede om Datatilsynets afgørelse i sagen om NGC's konsekvensanalyse.

Status på patientgrupper. Birgitte Nybo Jensen orienterede om status på patientgrupper, herunder at en patientgruppe er i drift og at fem patientgrupper er godkendt til implementering. Der er netop sendt anbefalinger for implementering af to patientgrupper til styregruppens skriftlige godkendelse, og der forventes fremsendt anbefalinger for implementering af yderligere otte patientgrupper til styregruppens skriftlige godkendelse i maj 2022.

Status idriftsættelse af patientgrupper. Bettina Lundgren orienterede om processen for idriftsættelse af patientgrupper og gav en status for on-boarding af fortolkende kliniske afdelinger fordelt på de fem regioner.

NGCs tilbud om helgenomsekventering. Styregruppen blev på seneste møde orienteret om NGC's tilbud ifm. helgenomsekventering (pkt. 70/22). Der indkommer løbende input fra regionerne, som NGC er i gang med at vurdere.

Kommunikation. Bettina Lundgren orienterede om NGCs kommunikationsinitiativer.

Pkt. 76/22. Eventuelt

REFERAT:

Bettina Lundgren orienterede om, at NGC og Region Nordjylland har indledt et samarbejde om etablering af en variantdatabase.

Bettina Lundgren opfordrede regionerne til at sende prøver ind til NGC hurtigst muligt efter, at patientgrupperne er godkendt. NGC er klar til at modtage og analysere prøverne, og at gøre data klar til fortolkning.