

## Referat

# 12. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

**Dato:** fredag d. 16. december 2022 kl. 11.00–14.00

**Sted:** Danske Regioner, Dampfærgevej 22.

### Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 96/22	11.00- 11.05	Velkomst v/Bettina Lundgren
Pkt. 97/22	11.05- 11.20	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 98/22	11.20- 11.40	Drøftelse af proces for at nå de 60.000 (D) v/ Bettina Lundgren
Pkt. 99/22	11.40- 11.55	Orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Christian Dubois
	12.00- 12.30	FROKOST
Pkt. 100/22	12.30- 13.00	Pilotevaluering af model til opfølgning på implementering og vurdering af effekt af helgenomsekventering (D) v/Birgitte Nybo
Pkt. 101/22	13.00- 13.10	Ændringer til kommissoriet for arbejdsgruppen for Tools og Workflows til godkendelse (D) v/Bettina Lundgren
Pkt. 102/22	13.10- 13.25	Orientering vedr. beskrivelse af metoden/tilgangen til fortolkning af WGS-analyser (O) v/Erik Jylling
Pkt. 103/22	13.25- 13.35	Orientering om arbejdsgrupperne (Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne og Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering) (O) v/ Erik Jylling

Pkt. 104/22	13.35- 13.50	Drøftelse vedr. fortsættelse af nuværende governance (D) v/Bettina Lundgren
Pkt. 105/22	13.50- 14.00	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Bettina Lundgren
<b>B-punkter*</b>		
Pkt. 106/22		Datoer for styregruppemøder i 2023 (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, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (formand)  
(afbud)

Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)

Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand)

Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland – (afbud)

Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland

Jørgen Schøler Kristensen, konstitueret koncerndirektør, Region Midtjylland

Dorthe Crüger, koncerndirektør, Region Hovedstaden

Erik Jylling, sundhedspolitisk direktør, Danske Regioner

Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND

### Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center

Birgitte Nybo Jensen, Chief Medical Officer, Nationalt Genom Center

Kasper Lindegaard-Hjulmann, teamleder/chefkonsulent, Nationalt Genom Center  
(afbud)

Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

Malte Harbou Thyssen, teamleder/specialkonsulent, Indenrigs- og  
Sundhedsministeriet (afbud)

Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet

Jane Brodthagen/chefrådgiver, Danske Regioner

**Pkt. 96/22 Velkomst  
v/Bettina Lundgren**

Referat:

Pga. den nylige regeringsdannelse havde formand Dorte Vizard ikke mulighed for at deltage ved mødet. Der var afbud fra Jesper Gyllenborg.

Næstformand og mødeleder Bettina Lundgren drøftede muligheden for, at styregruppemedlemmerne ved mødet kunne drøfte dagsordenens indstillinger og derefter sendes hhv. mødereferat og beslutningspunkter ud til endelig formel skriftlig godkendelse blandt styregruppens medlemmer inkl. Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Region Sjælland, såfremt et dagsordenspunkt tilsagde dette.

Det bemærkes, at Indenrigs- og Sundhedsministeriet ikke har taget stilling til mødereferatet, idet formand Dorte Vizard ikke deltog på mødet.

---

## Pkt. 97/22 Status på NGC v/Bettina Lundgren

### Referat:

Bettina Lundgren gav en kort status på NGC, herunder:

**Udtalelse fra BDO i Whistleblowersag:** Christian Dubois orienterede om, at NGC har fået lavet en uvildig vurdering fra revisionshuset BDO af, hvorvidt de punkter, der er blevet rejst ifm. whistleblower-sagen (anonym borger har den d. 9. april 2022 henvendt sig til Datatilsynets Whistleblower-ordning om NGC, jf. referat fra styregruppemøde den 3. juni 2022, pkt. 82/22). Forud for BDO's vurdering har der været holdt møde mellem NGC's CISO, DPA og regionernes DPO'er. Revisionshuset BDO har vurderet, at NGC har håndteret de 15 kritikpunkter fra den anonyme whistleblower korrekt. I forbindelse med vurderingen var der to opmærksomhedspunkter; 1) bemærkning om, at der kunne være risiko for, at en ekstern konsulent kunne få tilsendt mails, der alene var tiltænkt internt ansatte NGC-medarbejdere, 2) logning kunne gøres mere automatiseret og brugervenligt. Den pågældendes mailadresse er nu rettet, og NGC arbejder i regi af sit logningsprojekt på bedre og mere automatiseret logning.

**ISAE3000 erklæring:** Christian Dubois orienterede om, at NGC har fået udarbejdet en ISAE3000 erklæring, der tilsikrer, at NGC i sin rolle som databehandler for blandt andet regionerne lever op til gældende krav til informationssikkerhed m.m. Revisionserklæringen supplerer de allerede opnåede ISO 27000 & 27001 certificeringer.

**Bekymringsbrev fra Dansk Patologiselskab:** Bettina Lundgren orienterede om, at NGC har modtaget en henvendelse fra Dansk Patologiselskab, som selskabet har bedt om bliver videresendt til styregruppen for implementering af personlig medicin samt formand for arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. I henvendelsen udtrykker selskabet bekymring for, at der ifm. somatisk variantfortolkning sker en udlægning af patologiens specialfunktioner til andre afdelinger, der ikke på samme måde kan koble patologi og molekylære analyser i et samlet svar. Videre gør selskabet opmærksom på, at selskabet finder, at kræft-specialistnetværkenes anbefalinger vedr. fortolkning af de somatiske varianter strider mod specialevejledningen, idet man nogle steder har uddelegeret somatisk variantfortolkning til eksempelvis genetisk afdeling. NGC bemærker, at der løbende, i forbindelse med udarbejdelsen af anbefalinger for patientgrupperne, er gjort opmærksom på, at specialeplanen skulle følges hvilket også tidligere er drøftet i styregruppen. Henvendelsen var også rettet til DR, som havde sendt et svar. Styregruppen drøftede henvendelsen og finder betragtningerne relevante. Det blev foreslået, at NGC på vegne af styregruppen ville udarbejde et svar om at henvendelsen havde været vendt, og at det er regionernes opgave at følge SST's specialevejledning.

Bettina Lundgren orienterede om **to nye medlemmer til arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering:**

Henrik Krarup, udpeget af Region Nordjylland inden for klinisk genetik (tiltrådt i stedet for Irene Kibæk). Henrik er professor og overlæge ved Afdeling for Molekylær Diagnostik, Ålborg Universitetshospital.

---

Carsten Utoft Niemann, udpeget af LVS inden for hæmatologi (tiltrådt i stedet for Kirsten Grønbæk). Carsten er professor og overlæge ved Afdeling for Blodsygdomme, Rigshospitalet.

**HPC-kapacitet efter medio 2024:** Styregruppen drøftede tentativt snitflader ift. hvordan NGC's HPC-kapacitet skal indgå som ét element i det strategiske samarbejde om at gøre Danmark internationalt førende i brug af sundhedsdata, jf. Vision om bedre brug af sundhedsdata. Emnet tages op på et kommende møde.

Bettina Lundgren orienterede om to udvalgte nye patienthistorier. Der er i styregruppen opbakning til fortsat at prioritere kommunikation om patienthistorier, dog gerne med fokus på hvordan helgenomsekventering giver merværdi ift. anden genetisk diagnostisk. Dorte Crüger fremhævede, at kommunikationen om opbygning af en samlet national genomdatabase og dens tilhørende governance var det centrale og værdiskabende element og derfor en vigtig kommunikationsopgave.

**KPI-oversigt for NGC:** Der er per 30.11.2022 i alt 6.323 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk) og opdateres månedligt.

---

## Pkt. 98/22 Drøftelse af proces for at nå de 60.000 WGS-analyser (D) v/Bettina Lundgren

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter den videre proces for at nå den fælles målsætning om gennemførelse af 60.000 WGS-analyser inden medio 2024.

### Referat:

Bettina Lundgren præsenterede sagen, hvorefter regionerne præsenterede deres erfaringer med implementering af WGS i klinisk diagnostik, herunder udfordringer. Det blev fremhævet, at der overordnet set er etableret god accept og efterspørgsel fra klinikerne, og fremskrivninger ift. antal ser lovende ud, dog blev der udtrykt bekymring for om man helt kunne nå de 60.000 genomækvivalenter frem mod medio 2024. Der er udfordringer ift. tilvænningen med at arbejde i HPC'en, ligesom der efterspørges bedre eller hurtigere support. Der er også bekymring for, at den forventede "ketchupeffekt" i antallet af WGS'er vil medføre flaskehalse i de fortolkende afdelinger.

Det blev samlet konkluderet, at der er etableret gode processer omkring implementeringen, og der er optimisme ift., at antallet af genomer i den Nationale Genomdatabase vil fortsætte med at stige yderligere måned for måned. NGC vil følge antal tæt og vil til næste møde udarbejde et bud på fremskrivning mod 2024, baseret på det næste kvartals genomer, mhp at lægge op til en drøftelse af hvornår og hvordan vi når de 60.000.

Erik Jylling supplerede med, at implementeringsplanen og målet på de 60.000 har været noget optimistisk fra begyndelsen. Antallet af genomer i den Nationale Genomdatabase afspejler, at fokus er på patientbehandling, og at antallet og ikke mindst de afledte effekter af projektet – styrket nationalt samarbejde og styrket mulighed for lighed i sundhed – er væsentlige gevinster.

### Problemstilling

---

Novo Nordisk Fonden (NNF) har som en del af bevillingen til NGC finansieret op mod 60.000 WGS-analyser frem mod medio 2024.

Status er, at der per 30. november 2022 er gennemført 4.383 WGS-analyser, finansieret af NNF. Der er således behov for at accelerere anvendelsen af WGS-analyser frem mod medio 2024, for at patienterne og sundhedsvæsenet kan få mest mulig gavn af bevillingen fra NNF.

### Løsning

---

Styregruppens regionale repræsentanter anmodes om at præsentere følgende, som oplæg til efterfølgende drøftelse:

- Foreløbige erfaringer med implementering af WGS i klinisk diagnostik
- Eventuelle udfordringer med implementering af WGS i klinisk diagnostik
- Konkrete forslag til hvordan anvendelsen af WGS-analyser kan accelereres frem mod medio 2024, herunder evt. ønsker til samarbejdet med NGC.

**Videre proces**

---

Aftales på mødet.

**Bilag**

---

Ingen bilag.

## Pkt. 99/22. Orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Christian Dubois

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen tager foreløbig resultat af kontrol af skriftligt samtykke til efterretning.

#### Referat:

Christian Dubois orienterede om resultatet af den foreløbige stikprøvekontrol. Der var opbakning fra regionerne til også fremadrettet at lave kontrol.

Dorte Crüger bemærkede, at stikprøvekontrollerne er lavet før Region Hovedstadens procedurer var kommet helt på plads. Såfremt det konstateres, at der i en given sag ikke er indhentet et skriftligt samtykke, blev det af styregruppen understreget, at patienter skal kontaktes straks mhp. indhentelse/bekræftelse på samtykket, herunder afklaring af evt. behov for at data slettes fra genomdatabasen.

Region Syddanmark har siden udsendelse af mødematerialet til styregruppen sendt svar på kontrol. Der blev ikke fundet fejl.

Der var i styregruppen enighed om vigtigheden af den lovmæssige indhentning af samtykke og behovet for tæt opfølgning på problemstillingen. NGC iværksætter fremadrettet en ny kontrol som opfølgning på denne. Det blev også oplyst, at NGC arbejder på en revideret tilgang til brugen af CPR-nr. for at lette proces omkring kontrollerne.

### Baggrund

---

Som led i NGC's complianceopgaver foretager NGC kontrol af lovligheden af indberettede data (data hvor NGC er dataansvarlig). Målet for nærværende kontrol er en stikprøvekontrol af regionernes opfyldelse af sundhedslovens § 15, jf. § 2, stk. 5 i bekendtgørelsen nr. 359 af 4. april 2019, hvoraf det fremgår, at samtykke til patientbehandling, der indebærer genetiske analyser, der skal indberettes til NGC, altid skal være skriftligt og indeholde stillingtagen til sekundære fund.

Bemærk at regionerne opfylder oplysningspligten på vegne af NGC ved indhentningen af det skriftlige samtykke, da skriftligt materiale med oplysninger om NGC udleveres til patienten samtidigt.

### Problemstilling

---

Kontrollen har fundet kritiske fejl. Resultat kan på regionsniveau opgøres således:

Region Hovedstaden (kontrol på 16 prøver):

8 fejlfrie. Ved 6 prøver ses der ikke at være indhentet et skriftligt samtykke (bemærk, at der kan sagtens være indhentet et mundtligt samtykke – 2 af disse er del af trioer). 1 hvor samtykke er indhentet, men med to krydser vedr. sekundære fund (der skal vælges én måde at få en tilbagemelding omkring sekundære fund på). 1 hvor samtykke er indhentet, men mangler afkrydsning vedr. sekundære fund.



Region Midtjylland (kontrol på 13 prøver):

8 fejlfrie. 2 samtykker var indscannet på søns journal. 1 manglende samtykke (del af trio - bemærk, at der kan sagtens være indhentet et mundtligt samtykke). 2 hvor Rekvirerende læge/personale mangler og hvilken genetisk analyse og med hvilket formål mangler.

Region Nordjylland (kontrol på 2 prøver):

Der er ikke gennemført en kontrol med Region Nordjylland, da de ønsker, at NGC skal levere CPR-nr., hvilket ikke er en mulig løsning pt.

Region Syddanmark (kontrol på 2 prøver):

Region Syddanmark er ikke vendt tilbage med svar på kontrol. NGC har rykket.

Region Sjælland (kontrol på 2 prøver):

Region Sjælland vendte ikke tilbage med svar på kontrol. Efterfølgende opdaget at det skyldtes en misforståelse. De er nu i gang med at udføre kontrollen.

I sidste ende kan konsekvensen være, at indberettede data til NGC skal slettes fra genomdatabasen. Evt. skal Datatilsynet og patienterne informeres.

### Løsning

---

NGC har forespurgt regionerne om der forefindes dokumentation på indhentning af mundtligt samtykke i de tilfælde, hvor manglende skriftligt samtykke er konstateret. Der arbejdes således på at dokumentere informationen givet til patienterne i forbindelse med udførsel af den genetiske analyse, herunder om NGC's oplysningspligt overfor patienterne (hvis data indberettes til NGC) er opfyldt.

### Videre proces

---

NGC samarbejder med regionerne om at fastslå de konkrete omstændigheder ved de manglende skriftlige samtykker.

NGC samarbejder med regionerne for at forbedre kontrolprocessen, herunder om der skal udføres flere kontroller. NGC kigger på områder, hvor der skal udføres (mere) awareness.

### Bilag

---

Ingen bilag.

## Pkt. 100/22. Pilotevaluering af model til opfølgning på implementering og vurdering af effekt af helgenomsekventering (D) v/Birgitte Nybo

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter

- 1) evalueringsrapporterne *Pilotevaluering af model til opfølgning på implementering samt vurdering af effekt af helgenomsekventering for patientgrupper* og *Evaluering af Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering* (bilag 1 og 3)
- 2) hvornår evaluering af de 17 patientgrupper skal foreligge
- 3) hvilken model de fremtidige evalueringsrapporter skal laves ud fra – på baggrund af beskrivelse af basismodel samt to modeller for tilvalg (bilag 4) – herunder drøfter tidsplan.

Der træffes beslutning vedr. punkt 2 og 3 i efterfølgende skriftlig høring i styregruppen.

### Referat:

Birgitte Nybo præsenterede sagen.

Der er blandt klinikerne stor interesse for at evaluere, hvad tilbuddet om WGS betyder for patienterne, herunder er der udtrykt stor interesse for at knytte kort- og langsigtet evaluering sammen mhp. på at styrke evidensen og mhp. også at kunne bruge evalueringsdata til forskning.

Der er på den baggrund et stort ønske om at kunne trække data på diagnostisk udbytte og klinisk effekt direkte fra eksisterende, regionale journalsystemer med en længere tidshorisont for dataindsamling.

Klinikerne har udtrykt bekymring for brug af effektskemaet – der har været testet i forbindelse med pilotevalueringen – da kvaliteten af de data, der frembringes i forbindelse med udfyldelse af effektskema ikke vurderes at have tilstrækkelig høj kvalitet til at kunne benyttes i forskning.

Endvidere at det, i hvert fald for den pågældende patientgruppe der er undersøgt i forbindelse med pilotevalueringen, ikke tilføjes yderligere viden i forhold til den der kan hentes ved litteraturgennemgang og endvidere at der bruges mange ressourcer på at udfylde effektskemaer.

Styregruppens medlemmer drøftede resultatet af pilotevalueringerne; dels data om hvad tilbuddet om WGS har betydet for patientgruppen *Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*, dels de erfaringer der nu er gjort med de enkelte parametre i evalueringsmodellen.

Styregruppens medlemmer anerkender interessen for at opgøre effekten af tilbuddet om WGS, og lagde vægt på, at det er vigtigt at opsamle viden om, hvornår tilbuddet om WGS giver værdi for patienterne, herunder særligt hvornår WGS giver merværdi ift. andre genetiske analyser.

Medlemmerne lagde endvidere vægt på, at der skal være god evidens i evalueringsdata, herunder at der bør etableres forskningsprojekter, der fokuserer på, hvornår der er effekt af WGS, herunder merværdi ift. andre genetiske analyser.

Der var i forlængelse heraf opbakning til, at se på hvordan dataopsamling kan foretages i etablerede, regionale systemer.

Region Syddanmark tilkendegav, at regionen har sat penge sat af til at påbegynde evaluering, hvor der mere langsigtet kigges i patientjournaler over en længere periode mhp. at evaluere effekten af tilbuddet om WGS. Regionen vil gerne have andre regioner med i projektet.

Ift. at hente viden om effekten af WGS via litteratur, var der blandt styregruppens medlemmer opmærksomhed på, at det er et område, hvor der kontinuerligt og med stor hastighed skabes ny viden, hvorfor det ikke altid vil være muligt at finde sekundærlitteratur. Hvis der ikke forefindes relevant sekundærlitteratur, er det derfor vigtigt at undersøge om der er tilgængelig, relevant primærlitteratur.

#### Model for fremtidige evalueringer

Styregruppens medlemmer var enige om at det er vigtigt at opgøre effekten af tilbuddet om WGS, men de var samtidigt enige om, at udbyttet ved at anvende effektskemaet ikke står mål med ressourceforbruget, når dataopsamlingen ikke kan integreres med eksisterende regionale systemer og ikke har kvalitet til at kunne bruges i forskning.

Styregruppen besluttede derfor at den foreslåede basismodel, med få justeringer som nedenfor beskrevet, kunne benyttes fremover.

For styregruppens medlemmer er det væsentligt, at udbyttet fra evalueringerne er et brugbart redskab at styre efter. Fremover skal evalueringerne derfor indeholde følgende elementer:

#### Implementeringsdata:

- Antal helgenomsekventeringer per patientgruppe
- Svartid/procestid fra prøven modtages i WGS-faciliteterne til data frigives til fortolkning (TAT)

#### Belysning af effekt af WGS via:

- Systematisk litteraturgennemgang af nyeste forskningsbaserede viden
- Belysning af om tilsvarende patientgrupper, herunder også indikationer, tilbydes WGS i sammenlignelige lande (internationale erfaringer med brug af WGS)
- Belysning af klinikernes erfaringer med brug af WGS til patientgruppen via semi-strukturerede mini-interviews, der fx laves ifm. at klinikere fra specialistnetværkene drøfter resultat af systematisk litteraturgennemgang. I interviews skal der være fokus på, om der er nye perspektiver i forhold til allerede afdækkede ved tidligere afholdte klinikerinterviews og på at fremdrage viden om de positive fund, og herunder hvilken forskel WGS gør for behandlingen ift. anden genetisk diagnostik.

Som et nyt punkt, for at belyse den kliniske effekt for patienten, tilføjes:

- at hvert specialistnetværk anmodes om at levere op til fem cases, hvor det beskrives, hvordan helgenomsekventering har medført at patienten har fået en diagnose, og/eller en eller flere kliniske effekter af undersøgelsen som, som andre genetiske undersøgelser ikke ville kunne give. Cases præsenteres som en del af evalueringerne af de 17 patientgrupper.

I tillæg til ovennævnte evalueringsparametre lagde styregruppen vægt på, at det nationale samarbejde, og den tillid der er opbygget nationalt ifm. udvælgelsen og afgrænsningen af patientgrupperne, samt de første erfaringer med brug af WGS til patientgrupperne i regi af NGC, er en vigtig effekt af hele projektet, som bør fremhæves i evalueringerne.

Styregruppens medlemmer fremhævede til sidst, at tidsrammen (frem mod medio 2024) ikke er til langsigtet evaluering, men hvis der kan findes penge til det, vil det have stor værdi.

Imidlertid bakker styregruppens medlemmer op om, at de kliniske miljøer selv evaluerer og opstarter følgeforskning, og at ovenstående evalueringsmodel er tilstrækkelig til Styregruppen.

Model for fremtidige evalueringer sendes til endelig skriftlig godkendelse\*.

## 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. Evaluering af diagnostisk udbytte 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 af de igangsatte patientgrupper.

På møde hhv. den 3.6.2022 (pkt. 81) og 19.8.2022 (pkt. 92) besluttede styregruppen, at der skal laves en pilottest af *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering* (metode til indsamling af real life data vedr. diagnostisk udbytte og klinisk effekt), og at skemaet skal afprøves prospektivt på patientgruppen *Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* i to måneder fra primo september til ultimo oktober.

Styregruppen besluttede endvidere, at en samlet pilotevaluering lægges op på styregruppemøde den 16. december mhp. vurdering af, om evalueringsmodellen, herunder om brugen af *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering*, giver brugbare data, og om ressourceforbruget står mål med værdien af den viden, data giver.

Det bemærkes endvidere, at styregruppen på møde den 3.6.2022 besluttede at nedsætte en arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering ud fra et hensyn til, at der i forbindelse med beslutning om evt. fortsat tilbud om helgenomsekventering er behov for, at sundhedsøkonomien evalueres forud for ophør af NNF-bevillingen. Evalueringen skal danne grundlag for styregruppens forberedelse af overgangen til fortsat regional drift af de igangsatte patientgrupper.

Det er forventningen, at rapporter fra nævnte arbejdsgruppe sammen med evalueringsrapporter for patientgrupperne vil udgøre et samlet beslutningsgrundlag for regionerne.

Styregruppen har tilkendegivet, at der ift. evaluering med fordel kan arbejdes i to spor – et hurtigt og et langsigtet. Til det hurtige spor, som denne sagsfremstilling omhandler, har NGC med inddragelse af specialistnetværkene og arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering samt rådgivning og sparring med internationale partnere, Danske Regioner, Behandlingsrådet m.fl. udarbejdet vedlagte rapporter (bilag 1 og 3) på baggrund af den evalueringsmodel, som løbende er godkendt af styregruppen i forbindelse med møder hhv. den 17.12.2021 (pkt. 59), 3.6.2022 (pkt. 81) og 19.8.2022 (pkt. 92).

### Løsning

---

På baggrund af resultatet af evalueringerne samt drøftelser med klinikere, patientrepræsentanter og tovholdere i regionerne, herunder gennemførelse af fire semistrukturerede interviews, er det NGC's vurdering, at der er en stor interesse for at evaluere betydningen af indførelse af helgenomsekventering som førstevalg for patientgrupperne, men også at der kan være behov for justering af den nuværende evalueringsmodel. Det er endvidere NGC's vurdering, at der i de faglige miljøer er et stort ønske om at knytte den lang- og kortsigtede evaluering sammen, således at data fra den kortsigtede evaluering også kan benyttes i den mere langsigtede evaluering. Baggrunden for denne vurdering kan læses i de to rapporter, herunder særligt ledelsesresuméer og konklusioner. Materialet vil blive gennemgået på mødet.

På baggrund af drøftelse af evalueringsmaterialet samt bilag med forslag til modeller for fremtidige evalueringer (bilag 1-4) træffer styregruppen beslutning i skriftlig høring, om hvilken model (evt. differentieret på patientgruppe), som skal bruges til at evaluere øvrige germline-patientgrupper. Det bemærkes, at det fra klinikermiljøerne er pointeret, at effektskemaet ikke umiddelbart kan benyttes for kræftgrupperne. Forslag til evalueringsmodel for kræftgrupperne vil blive præsenteret på et kommende styregruppemøde.

I bilag 4 skitseres en basismodel samt to modeller for tilvalg ift., hvilke elementer evalueringsrapporter fra NGC/specialistnetværk kan indeholde. Det kan overvejes, om valg af model/antal evalueringsparametre og metoder skal differentieres på patientgrupperne, evt. i samarbejde med specialistnetværkene. De tre modeller præsenteres under mødet.

Alle tre modeller fordrer stort ressourcetræk i både regioner og NGC.

Ift. valg af model for den kortsigtede evaluering er det NGC's anbefaling, at styregruppen drøfter, hvilke data der er nødvendige – under særlig hensyn til hvad regionerne fremover vil lægge vægt på ifm. beslutning om evt. fortsat tilbud om helgenomsekventering for de igangsatte patientgrupper efter udløb af NNF-bevillingen medio 2024 samt under hensyn til tidsplan for evalueringerne.

### Videre proces

---

På baggrund af styregruppens drøftelse og senere beslutning i skriftlig høring vedr. fremtidig model for løbende opfølgning og evaluering af patientgrupper vil NGC gå videre med udarbejdelse af evalueringsrapporter for patientgrupperne.

Forslag til model for evaluering af kræftgrupperne samt tidsplan for evalueringsrapporter for de i alt 17 patientgrupper vil blive præsenteret på det kommende styregruppemøde til marts 2023.

## Bilag

---

Bilag 1: Pilotevaluering af model til opfølgning på implementering samt vurdering af effekt af helgenomsekventering for patientgrupper

Bilag 2: Bilag til *Pilotevaluering af model til opfølgning på implementering samt vurdering af effekt af helgenomsekventering for patientgrupper*

Bilag 3: Evaluering af skema til måling af effekt

Bilag 4: Tre modeller for evaluering af den kliniske værdi af at tilbyde helgenomsekventering til patientgruppen

## Pkt. 101/22. Ændringer til kommissoriet for arbejdsgruppen for Tools og Workflows (D) v/Bettina Lundgren

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen for implementering af personlig medicin drøfter det justerede kommissorium for arbejdsgruppen for Tools og Workflows mhp. senere godkendelse i skriftlig høring i styregruppen.

### Referat:

Bettina Lundgren præsenterede sagen.

Styregruppen tilsluttede sig forslag om at justere kommissoriet for arbejdsgruppen for Tools og Workflows.

Indstillingen sendes til endelig skriftlig godkendelse\*.

### Problemstilling

---

Jf. de tekniske arbejdsgruppers kommissorier skal arbejdsgruppernes opgaver og sammensætning evalueres årligt. Der er derfor foretaget en evaluering af de tre tekniske arbejdsgrupper; Tools og Workflows, National Genomdatabase og Fortolkning ved de tre formænd og de tre næstformænd.

For Tools og Workflows har evalueringen dannet baggrund for ændringer af arbejdsgruppens kommissorium, som skal godkendes i styregruppen jf. kommissoriet.

### Baggrund

---

Formandskaberne for de tre tekniske arbejdsgrupper har drøftet opgaver og sammensætning. Efterfølgende er ændringer til kommissoriet i Tools og Workflows blevet præsenteret for medlemmerne. Medlemmerne havde ikke yderligere bemærkninger og ændringerne blev godtaget af medlemmerne på arbejdsgruppemødet den 22. november 2022.

### Løsning

---

Der er fundet behov for at justere opgavesammensætningen i kommissoriet for Tools og Workflows, således at fortolkningssoftware tilføjes opgavelisten, ligesom det er præciseret, at det er formandskabet, der evaluerer arbejdsgruppen.

Der er ikke fundet behov for at justere i kommissorierne for de to øvrige arbejdsgrupper, men der var et ønske i alle grupper om flere fællesmøder på tværs af arbejdsgrupperne.

## Pkt. 102 Orientering vedr. beskrivelse af metoden/tilgangen til fortolkning af WGS-analyser (O) v/Erik Jylling

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen tager orientering til efterretning.

### Referat:

Erik Jylling præsenterede sagen.

Opgaven med at beskrive metoden/tilgangen til fortolkning af WGS-analyser er sat i gang og skal fuldføres i de faglige miljøer. I forhold til forventningsafstemningen med patienten ift. svartid og udbytte af WGS-analysen er vurderingen, at det skal ske/sker i lægens samtale med patienten.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

### Baggrund

---

Styregruppen for implementering af personlig medicin har på mødet den 19. august stillet følgende opgave: *Udarbejdelse af en beskrivelse af metoden/tilgangen til fortolkning af WGS-analyser, herunder at der i praksis ofte må forventes en tilgang, hvor der foretages en indledende og overordnet fortolkning, som kan efterfølges af mere dybdegående analyser på et senere tidspunkt.*

Spørgsmålet har været behandlet af regionale medarbejdere med administrative og kliniske kompetencer. Opgaven forstås, som udtryk for et ønske om beskrivelse af en metode til at opnå hurtige (indledende) fortolkningssvar, end det aktuelt er tilfældet.

Det har derfor været diskuteret, om det er muligt at foretage indledende fortolkningssvar primært ved filtrering, og til dels automatiseret filtrering ud fra kendte patogener varianter. En sådan automatiseret filtrering på kendte patogener varianter vurderes ikke at være mulig i praksis, og der kan fagligt ikke støttes op om tilgangen.

Et fortolkningssvar baseret på en indledende overordnet filtrering på kendte patogener varianter har risiko for at være af dårlig kvalitet, hvilket kan indebære en risiko for, at patienten i sidste ende får en forkert diagnose og/eller behandling. Endvidere indebærer bestræbelsen på at opnå hurtige indledende fortolkningssvar en risiko for, at man bare "sender aben videre", idet klinikerer så får et usikkert svar, der – før det kan gives til patienten – alligevel ofte vil kræve ekstra ressourcer ifm. nærmere afklaring.

Det påpeges, at der allerede er igangsat beskrivelser af nationale strategier for fortolkning i de enkelte genetiske ekspertnetværk ([GENet](#)) under DSMG. Det er muligt at tilgå guidelines til omfattende genetiske analyser på DSMG's hjemmeside.

I praksis finder der i dag en individuel forventningsafstemning sted i samtalen mellem patient og læge, hvor patienten får klar besked på, hvad de kan forvente af WGS-analysen både i forhold til svartid og til eventuel afklaring vedrørende diagnose og/eller behandling.



Der peges på, at DSMG's guidelines til omfattende genetiske analyser eventuelt på sigt vil kunne "oversættes" til noget, der kan bruges i relation til en mere generel forventningsafstemning med patienterne.

Desuden peges der på, at man fra faglig side gerne vil bidrage til en videre drøftelse om, hvordan man imødekomme behovet for proces, som understøtter ønske om hurtigere processer. Dette bør imidlertid ske i de faglige kredse herunder med inddragelse af de relevante faglige selskaber.

---

## **Pkt. 103 Orientering om arbejdsgrupperne (Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne og Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering) (O) v/ Erik Jylling**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager orientering til efterretning.

#### Referat:

Erik Jylling præsenterede sagen.

I relation til Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne er der fokus på at beskrive, hvordan "våd-delen"/laboratorieorganiseringen skal tilrettelægges fremadrettet. Foreløbigt fortsætter WGS-Øst som hidtil. Opgaven for arbejdsgruppen er derfor at beskrive, hvordan den vestlige våd-del skal organiseres.

Forventning ift. tidsplanen for arbejdsgruppens arbejde er, at der holdes ét møde mere, hvorefter der kan præsenteres en indstilling til styregruppen ved et kommende møde.

I relation til Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering blev det oplyst, at Per E.

Jørgensen fra Region Hovedstaden er blevet udpeget som formand.

Forventningen ift. tidsplanen er, at der sigtes på at få afrapportering af økonomisk estimat på overdragelses- og driftsudgifter ved sekventering klar til økonomiforhandlingerne i foråret 2023.

### **Baggrund**

---

På Styregruppen for implementering af personlig medicins møde den 8. april blev det besluttet at nedsætte to arbejdsgrupper:

- Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne
- Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering

Der er udarbejdet kommissorier til begge arbejdsgrupper (vedlagt). Til begge arbejdsgrupper er der desuden udpeget medlemmer. Medlemmerne fremgår af vedlagte bilag. Det bemærkes, at Danske Patienter har givet afslag på at kunne deltage i Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering.

Tidsplanen for Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne, er at Plan og aftale for overdragelse skal foreligge senest ultimo januar 2023, således at regionerne i foråret 2023 kan tage højde herfor i budgetprocessen for 2024.

Tidsplanen for Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering, er at der skal ske afrapportering af økonomisk estimat på overdragelses- og driftsudgifter ved sekventering snarest muligt og senest ultimo januar 2023 af hensyn til økonomiforhandlingerne for 2024.

I forlængelse heraf skal gruppen lave en afrapportering gældende for den sundhedsøkonomiske effekt af at have indført helgenomsekventering i diagnostik og behandling og evt. med inddragelse af Behandlingsrådet.

Den 21. november blev første møde afholdt i Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne. Mundtlig orientering ved formand.

## **Bilag**

---

Bilag 1. Kommissorium - Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering

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

Bilag 3. Deltagerliste – arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne

Bilag 4. Deltagere: Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering

---

## **Pkt. 104/22. Drøftelse vedr. fortsættelse af nuværende governance v/Bettina Lundgren**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter, at nuværende governance fortsætter efter 2022, mhp. senere godkendelse i skriftlig høring i styregruppen.

### **Referat:**

Bettina Lundgren præsenterede sagen.

Styregruppemedlemmerne bakkede op om, at nuværende governance fortsætter indtil videre og tilkendegav, at der også er brug for en styringsmodel efter medio 2024.

Indstillingen sendes til endelig skriftlig godkendelse\*.

### **Problemstilling**

---

Den nationale strategi for personlig medicin udløber ved udgangen af 2022.

Den nuværende governance struktur omkring NGC, herunder styregruppen for implementering af personlig medicin, er forankret i strategien.

På den baggrund lægges der op til, at styregruppen drøfter, at den nuværende governance fortsætter indtil videre mhp. senere godkendelse i skriftlig høring.

### **Videre proces**

---

En mere overordnet drøftelse vedr. det fremtidige nationale samarbejde om personlig medicin tages op ved et kommende styregruppemøde.

## **Pkt. 105/22. Eventuelt v/Bettina Lundgren**

---

### Referat:

Ingen bemærkninger.

### **\*) Vedr. efterfølgende skriftlig godkendelse:**

Ift. punkt 100 har styregruppen skriftligt godkendt model til fremtidige evalueringer. Herunder har styregruppen skriftligt godkendt, at evaluering af de 17 patientgrupper præsenteres for styregruppen løbende frem mod medio 2024.

Ift. punkt 101 har styregruppen skriftligt godkendt det justerede kommissorium for arbejdsgruppen for Tools og Workflows.

Ift. punkt 104 har styregruppen skriftligt godkendt, at nuværende governance indtil videre fortsætter efter 2022, som den er nu.

Sundhedsdirektørkredsen har endvidere skriftligt godkendt, at der sendes svar til Dansk Patologiselskab i relation til fremsendt bekymringsbrev.

## **Pkt. 106/22 Datoer for styregruppemøder i 2023 (O)**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager datoer for styregruppemøder i 2023 til efterretning.

### **Problemstilling**

---

Der er indkaldt til fire styregruppemøder i 2023:

13. møde: 15. marts 2023 kl. 8.30 – 11.00

14. møde: 26. maj 2023 kl. 9.00 – 10.30

15. møde: 8. september kl. 10.00 – 11.30

16. møde: 1. december kl. 10.00 – 11.30