



## Referat

# 14. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 07-07-2023  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2214965  
Dok.nr.: 2780198

**Dato:** 20. juni 2023 kl. 15.00-16.30

**Sted:** Videomøde (se link i mødeindkaldelse)

### Dagsorden

| A-punkter | Ca. tid | Aktivitet  |
|-----------|---------|--|
| 119/23    | 5 min.  | Velkomst<br>v/Dorte Bech Vizard  |
| 120/23    | 15 min. | Afrapportering fra 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 |
| 121/23    | 15 min. | Finansiering af HPC-kapacitet efter medio 2024 (O) v/Dorte Bech Vizard   |
| 122/23    | 10 min. | Ny strategi for personlig medicin (O/D) v/Dorte Bech Vizard  |
| 123/23    | 20 min. | Evaluering af effekt af helgenomsekventering (B) v/Birgitte Nybo   |
| 124/23    | 10 min. | Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren   |
| 125/23    | 10 min. | Opfølgning på orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Christian Dubois  |
| 126/23    | 5 min.  | Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Dorte Bech Vizard  |

|                   |  |   |
|-------------------|--|---|
| <b>B-punkter*</b> |  |   |
| 127/23            |  | Ændringer til anbefalinger for patientgruppen <i>endokrinologiske patienter og psykiatri børn og unge</i> (B) v/Birgitte Nybo |

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

\*B-punkter gennemgås ikke på mødet. Eventuelle spørgsmål kan stilles under eventuelt.

#### Deltagere

Dorte Bech Vizard, afdelingschef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (formand)  
 Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)  
 Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand)  
 Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland (afbud)  
 Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland  
 Helene Probst, koncerndirektør, Region Midtjylland (afbud)  
 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  
 Kasper Lindegaard-Hjulmann, teamleder/chefkonsulent, Nationalt Genom Center  
 Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center  
 Carsten Eskebjerg, kontorchef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet  
 Malte Harbou Thyssen, teamleder/specialkonsulent, Indenrigs- og Sundhedsministeriet  
 Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet  
 Jane Brodthagen/chefrådgiver, Danske Regioner

## Pkt. 119/23 Velkomst v/ Dorte Bech Vizard

---

### Referat:

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.  
Poul Michaelsen deltog i stedet for Helene Probst.

---

## **Pkt. 120/23 Afrapportering fra 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:

Kim Brixen præsenterede rapport fra arbejdsgruppen vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

Erik Jylling bemærkede, at regionerne er i proces med at etablere en ny arbejdsgruppe, der skal se på, hvordan der fortsat sikres en ensartet implementering af tilbud om helgenomsekventering, herunder lige adgang for patienterne på tværs af regionerne efter udløb af de 60.000 helgenomsekventeringer, der er finansieret af Novo Nordisk Fonden.

Dorte Bech Vizard kvitterede for arbejdsgruppens delrapport, herunder det gode samarbejde mellem regionerne og NGC. Dorte Bech Vizard kvitterede endvidere for regionernes initiativ til at nedsætte en implementeringsgruppe.

### **Problemstilling**

---

Regionerne overtager ansvaret for driften af aktiviteterne i NGC WGS-Vest og WGS-Øst, når bevilling fra Novo Nordisk Fonden ophører den 1. juli 2024. 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 har udarbejdet beskrivelser og beregninger for regionernes udgifter ved overtagelsen.

### **Baggrund**

---

Regionerne overtager ansvaret for driften af aktiviteterne i NGC WGS-Vest og WGS-Øst, når bevilling fra Novo Nordisk Fonden ophører den 1. juli 2024. Styregruppen for Personlig Medicin har ønsket en evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering, som skal danne grundlag for styregruppens forberedelse af overdragelsen.

Styregruppen har i den forbindelse nedsat 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

Sidstnævnte arbejdsgruppe har udarbejdet rapporten, *Beskrivelse af regionernes fremtidige udgifter til helgenomsekventering* (bilag 1). For kort opsummering af rapportens konklusioner henvises der til afsnittet *Hovedkonklusioner*, side 3-4 i rapporten.

*Fremtidig struktur og finansieringsbehov for infrastruktur m.v.*

Som optakt til ØA24 har Indenrigs- og Sundhedsministeriet drøftet finansieringsbehov af infrastrukturen for personlig medicin med Danske Regioners sekretariat. Sekretariatet forventer, at den videre drøftelse om, hvordan området skal struktureres og finansieres, genoptages efter ØA24.

Sundhedsdirektørkredsen har besluttet at nedsætte en tværregional og tværfaglig arbejdsgruppe, som analyserer på modeller for strukturer og finansieringsforhold ved den nationale infrastruktur for personlig medicin.

**Bilag**

---

Bilag 1: Beskrivelse af regionernes fremtidige udgifter til helgenomsekventering

---

## 121/23 Finansiering af HPC-kapacitet efter medio 2024 (O) v/Dorte Bech Vizard

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen orienteres om proces for aftale om fremtidig statslig og regional prioritering af drift og videreførelse af den tekniske del af infrastrukturen for personlig medicin (HPC og platforme).

#### Referat:

Dorte Bech Vizard orienterede om, at der er planlagt en møderække mellem ministeriet og regionerne mhp. at indgå aftale om fremtidig fælles statslig og regional driftsfinansiering efter medio 2024 for så vidt angår den del af infrastruktur for personlig medicin som vedrører HPC-kapacitet og nationale platforme.

ISM fremhævede, at det er væsentligt at videreføre den infrastruktur for personlig medicin, som regionerne, NGC og staten har etableret – med et velfungerende og sammenhængende flow for helgenomsekventering. Det er væsentligt for videreførelsen, at der findes en fælles løsning og prioritering af hensyn til både klinisk og forskningsmæssig værdi.

Regionerne udtrykte bekymring ift. at ØA24 er smal og regionerne dermed ser udfordringer for den samlede økonomi på området.

ISM tilkendegav, at bekymringen er noteret og at dette område vil blive genoptaget.

### Problemstilling

---

Der udestår en aftale om en fremtidig fælles statslig og regional driftsfinansiering efter medio 2024 for så vidt angår den del af infrastruktur for personlig medicin som vedrører HPC-kapacitet og nationale platforme.

### Baggrund

---

Det har været en præmis i strategien for personlig medicin, at Nationalt WGS Center (laboratoriefaciliteterne) overgår til regionerne ved udløb af fondsbevillingen medio 2024. Det har videre været en præmis for bevillingen fra Novo Nordisk Fonden, at stat og regioner skal sikre en afklaring af finansieringsmodel for den videre drift af den nationale infrastruktur efter bevillingens udløb.

En model for driftsfinansiering af den nationale infrastruktur for personlig medicin skal bygge på princippet om, at de, der har gevinsterne ved brugen af den fælles it-infrastruktur, også bidrager mest til at afholde udgifterne. Som en del af patientbehandlingen afholder NGC en række aktiviteter med klinisk formål. Derudover understøtter den nationale infrastruktur forskningen inden for personlig medicin.

I regi af den nationale infrastruktur leverer NGC såkaldte ”kliniske services” (fortolkningsplatform, regnekraft og sikker opbevaring af data) til alle regioner. Disse understøtter patienternes konkrete behandlingsforløb samt bidrager til en national opbygning af kritiske kapaciteter, herunder vidensdatabaser, til gavn for udviklingen inden for personlig medicin. Den nationale infrastruktur stiller desuden sikker storagekapacitet til rådighed for genetiske data. Dette bidrager til en minimering af redundant og omkostningstung opbevaring af genomdata regionalt.

Som aftalt på 13. møde i styregruppen den 15. marts 2023 har NGC udarbejdet status på HPC-kapacitet i regi af den nationale infrastruktur for personlig medicin. *Der henvises til grafisk overblik jf. bilag 2*

NGC har beregnet finansieringsbehov for HPC-kapacitet og nationale platforme efter medio 2024. Af *bilag 3* fremgår det samlede finansieringsbehov pr. år. I 2024-2027, samt beskrivelse af ydelser der skal finansieres. Af *bilag 4* fremgår finansieringsbehov fordelt på klinisk og forskningsmæssig brug af infrastrukturen, baseret på det nuværende træk.

### Løsning

---

Der lægges op til, at styregruppen ved mødet orienteres om proces for aftale om fremadrettet regional og statslig prioritering for driftsfinansiering og videreførelse af den tekniske del af infrastruktur for personlig medicin efter udløb af fondsfinansiering medio 2024.

### Videre proces

---

På baggrund af drøftelser i styregruppen går Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner videre med proces for at opnå aftale om fremtidig statslig og regional prioritering af driftsfinansiering af den nationale infrastruktur for personlig medicin.

### Bilag

---

- Bilag 2: NGC-notat: Status på HPC-kapacitet
- Bilag 3: Den nationale infrastruktur for personlig medicin: Samlet finansieringsbehov
- Bilag 4: Den nationale infrastruktur for personlig medicin: Finansieringsfordeling mellem forskning og klinik

## Pkt. 122/23 Ny strategi for personlig medicin (O/D) v/Dorte Bech Vizard

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen:

- Tager procesplan til efterretning (præsenteres på mødet).
- Drøfter input fra advisory boards til ny strategi for personlig medicin.

### Referat:

Dorte Bech Vizard indledte punktet med, at regeringen ser infrastrukturen for personlig medicin som fundamentet for videreudvikling af personlig medicin, men fremhævede, at der er stor efterspørgsel efter, at en ny strategi vil skulle have et bredere sigte end kun genetik. Desuden præsenterede hun pejlemærker for en proces i efteråret 2023, herunder ønske om bred interessentinddragelse.

Styregruppen tog orientering til efterretning.

Bettina Lundgren præsenterede input til den ny strategi for personlig medicin fra NGC's advisory boards. Advisory boards bakker op om de indsatsområder, der er i spil, og lægger herudover vægt på, at der i den ny strategi er fokus på mere end genetik, blandt andet fortsat involvering af patienter i beslutningsprocesser/governance, implementering og offentlig-private samarbejder.

Endelig var det også et råd fra advisory boards, at der indledningsvist er fokus på identifikation af potentialer og barrierer mhp. at identificere områder, hvor der er behov for at skabe løsninger til at nedbryde specifikke barrierer.

Regionerne bemærkede, at der i den ny strategi bør være fokus på fælles beslutningstagning, ikke kun fokus på genomer og omics, men også på understøttelse af kliniker-patientkontakt. Endvidere lagde regionerne vægt, at en strategi med fordel kunne lægge fokus på konsolidering og drift og udvikling af "Patients like me", Trial Nation og ATMP'er.

### Baggrund

---

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

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



## Løsning

---

På mødet orienterer Indenrigs- og Sundhedsministeriet om overordnet procesplan for ny strategi for personlig medicin.

NGC har siden sidste møde indhentet input til den kommende strategi for personlig medicin fra hhv. Internationalt advisory board og Nationalt advisory board for patienter, borgere og etik, bilag 5 og bilag 6.

Der er lagt op til, at styregruppen drøfter input fra NGC's Internationale advisory board og Nationalt advisory board for patienter, borgere og etik – herunder potentiale og barrierer for de indsatsområder, der foreslås af advisory boards.

## Bilag

---

- Bilag 5. Input fra Internationalt advisory board
- Bilag 6. Input fra Nationalt advisory board for patienter, borgere og etik

## Pkt. 123/23 Evaluering af effekt af helgenomsekventering (B) v/Birgitte Nybo

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen drøfter, om evalueringsrapporter for patientgrupperne *Endokrinologiske patienter*, *Primær immundefekt* og *Arvelige hjertesygdomme* kan bruges til regionernes beslutningsproces i nuværende form.

Herunder indstilles det, at styregruppen beslutter:

- at der i stedet for yderligere 14 evalueringsrapporter skal udarbejdes én evalueringsrapport for de arvelige sygdomme og én for kræftgrupperne, og herunder beslutter hvornår rapporterne skal foreligge
- om regionerne skal opgøre data på diagnostisk udbytte og klinisk effekt af helgenomsekventering.

### Referat:

Birgitte Nybo orienterede om de tre første evalueringsrapporter og NGC's erfaringer med evalueringsparametrene.

NGC anbefaler at fortsætte med de tre evalueringsparametre; patientcases, internationale erfaringer og klinikerinterviews.

NGC anbefaler derudover, at litteraturgennemgangen afgrænses til overvejende at omfatte sekundærlitteratur, da der her ses den højeste grad af evidens.

Endeligt er det NGC's anbefaling, at der i stedet for yderligere 14 evalueringsrapporter udarbejdes én evalueringsrapport for de arvelige sygdomme og én for kræftgrupperne, og at de to rapporter forelægges for styregruppen medio 2024.

Efter aftale med *arbejdsgruppen vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering* sendes rapporterne til denne til orientering ifm. arbejdsgruppens beskrivelse af den sundhedsøkonomiske effekt af at have indført helgenomsekventering i diagnostik og behandling.

Styregruppen drøftede fordele og ulemper ved at samle rapporter for de i alt 17 patientgrupper i to overordnede rapporter. Herunder blev det bl.a. drøftet, at rapporterne risikerede at blive for lange, men samtidig vil kunne indeholde mindre generisk tekst i to overordnede rapporter fremfor 17 enkeltstående.

Regionerne var enige i, at rapporternes indhold om effekt af helgenomsekventering er på et overordnet niveau, og tilkendegav, at der er brug for et stærkere prioriteringsgrundlag.

På den baggrund blev det aftalt, at de to beslutningspunkter sendes i skriftlig høring hos styregruppen.

## 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.

NGC har i samarbejde med de nationale specialistnetværk gennemført evalueringer af patientgrupperne *Endokrinologiske patienter*, *Primær immundefekt* og *Arvelige hjertesygdomme*.

Evalueringerne skal, som et af flere elementer, 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.

Med til beslutningsgrundlaget hører bl.a. også rapporter om driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering, hvoraf første delrapport er udarbejdet af den af styregruppen nedsatte *Arbejdsgruppe vedrørende evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering* samt udestående aftale om fremadrettet regional og statslig driftsfinansiering af den tekniske del af infrastrukturen (supercomputer og nationale platforme).

## Baggrund

---

Ved 12. styregruppemøde den 16. december 2022, pkt. 100/22, besluttede styregruppen – på baggrund af en pilotevaluering af patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* – model for evaluering af de 17 patientgrupper, der i regi af NGC tilbydes helgenomsekventering som led i deres behandling (bilag 1). Modellen lægger op til, at effekt af helgenomsekventering belyses gennem fire perspektiver; litteraturgennemgang, internationale erfaringer med anvendelse af helgenomsekventering, patientcases og semistrukturerede klinikerinterviews.

De tre vedlagte evalueringsrapporter er udarbejdet på baggrund af den vedtagne model for evaluering. Rapporterne indeholder endvidere opgørelse af antal gennemførte helgenomsekventeringer per patientgruppe og procestid.

Evalueringsrapporterne er godkendt af specialistnetværkene og har været drøftet af arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

## Løsning

---

Anvendelse af helgenomsekventering er, også internationalt, under opbygning til direkte brug i patientbehandlingen. Ift. indsamling af evidens for effekt befinder vi os derfor – som et vilkår – på et tidligt stadie, som over de kommende år skal underbygges med følgeforskning for at opnå evidensbaseret viden om den kliniske effekt for patienterne.

## Erfaringer med evalueringsparametrene ift. afdækning af effekten af helgenomsekventering

De tre patientgrupper, der her evalueres, har fået tilbudt helgenomsekventering i op mod ni måneder. Erfaringsgrundlaget er således sparsomt, og de tre tilknyttede specialistnetværk har understreget, at det er meget tidligt i forløbet at evaluere effekt af helgenomsekventering for patienterne.

Effekt af helgenomsekventering for patienterne er i de tre evalueringer belyst ud fra kvalitative parametre. Erfaringer med udbyttet af parametrene er samlet i tre punkter herunder:

- Patientcases og klinkernes erfaringer antyder, at helgenomsekventeringer bidrager til hurtigere diagnostisk afklaring og har potentiale til at bidrage til mere præcis diagnostik og dermed mere målrettet håndtering og behandling.
- Klinikerinterview vurderes endvidere at bidrage med relevant viden i implementerings- og evalueringssammenhæng
- Kortlægningen af internationale erfaringer peger på, at Danmark, sammen med få andre lande, er frontløbere ift. ambitionen om at anvende helgenomsekventering direkte i patientdiagnostik og -behandling, og viser endvidere, at det danske tilbud overvejende er enslydende med tilbud i Frankrig, England og til dels Sverige.
- I litteraturen findes anbefalinger for genetisk diagnostik af alle tre patientgrupper.

Evidensen for *klinisk effekt* af helgenomsekventering kan dog kun i meget begrænset omfang vises via den udførte litteraturgennemgang. Det skyldes, at der foreligger sparsom litteratur, der specifikt beskriver klinisk effekt af helgenomsekventering. Hertil kommer, at patientgrupperne omfatter en række heterogene og individuelt sjældne sygdomme, med få patienter, hvorfor litteraturen på området er baseret på cases eller små kohorter.

Den højeste evidens ligger i sekundærlitteratur, denne er dog også sparsom for en del af patientgrupperne.

For mere detaljeret overblik over resultaterne fra de enkelte rapporter henvises særligt til afsnittene *Ledelsesresumé*, *Indledning* og *Diskussion*, bilag 4-6.

### **Rådgivning fra arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering**

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering vurderer, at:

- resultaterne peger i positiv retning, selvom det er tidligt at evaluere, og at der endnu er begrænset erfaring.
- der er effekter og gevinster på både kort, mellem og langt sigt, som bør fremhæves mere tydeligt for den enkelte patientgruppe, således at rapporternes resultater i højere grad kan bidrage ind i regionernes prioriteringsopgave.
- specialistnetværkene kan evt. inddrages iht. belysning af gevinster for den enkelte patientgruppe herunder, hvilke konkrete undersøgelser, man erstatter med helgenomsekventering, hvad gevinsten er for patienten – fx færre ambulante besøg/færre andre undersøgelser (fx scanninger eller

lignende) samt hvilke økonomiske gevinster der kan være på kort og lang sigt, hvilke ressourcer der evt. spares.

#### Rådgivning fra Internationalt Advisory Board

I forbindelse med møde i advisory boardet den 11. maj 2023 blev rapporterne drøftet på et overordnet plan.

Det er advisory boardets rådgivning, at man, på baggrund af det foreliggende materiale, der ikke indeholder data fra patienter, det være sig data på fortolkningstid, diagnostisk udbytte eller klinisk effekt for den enkelte patient, ikke kan uddrage konklusioner vedr. effekt og derfor heller ikke prioritere mellem patientgrupperne på et evidensbaseret grundlag.

Advisory boardet anbefaler på baggrund af ovenstående at, man inkluderer data på fx fortolkningstid, diagnostisk udbytte og klinisk effekt i fremtidige rapporter – evt. for et udsnit af patientgrupperne.

#### NGC's anbefaling

- Det er NGC's anbefaling, at der i stedet for yderligere 14 evalueringsrapporter udarbejdes én evalueringsrapport for de arvelige sygdomme og én for kræftgrupperne, og at de to rapporter forelægges for styregruppen medio 2024.
- Patientcases, internationale erfaringer og klinikerinterviews vurderes at bidrage med viden om effekt af tilbuddet om helgenomsekventering samt relevant viden i implementerings- og evalueringssammenhæng. Det er på den baggrund NGC's anbefaling at fortsætte med de parametre. Det anbefales, at litteraturgennemgangen afgrænses til overvejende at omfatte sekundærlitteratur, da der her ses den højeste grad af evidens.
- Det er således anbefalingen, at hver af de to overordnede evalueringsrapporter skal indeholde bilag for hver patientgruppe med gennemgang af sekundær litteratur, internationale erfaringer, semistrukturerede klinikerinterviews og patientcases samt opgørelse af antal gennemførte helgenomsekventeringer per patientgruppe og procestid.
- NGC anbefaler endvidere, at styregruppen beslutter, at regionerne skal prioritere at opgøre data på diagnostisk udbytte og klinisk effekt af helgenomsekventering, i øvrigt i tilslutning til følgende passage fra delrapporten fra Arbejdsgruppe vedrørende evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering: *Området [anvendelse af helgenomsekventering] er i hastig udvikling, og en forudsætning for fortsat udvikling og evaluering af helgenomsekventering er en tæt kobling mellem forskningsmiljøerne og driften. Måling af effekten af helgenomsekventering er en del af opdraget fra NGC og bevillingen fra Novo Nordisk Fonden. Ved at integrere forskningsmiljøerne i den opgave kan man udvikle sikre nationale*

*variantdatabaser og kliniske databaser, som kan benyttes både til kvalitetssikring og forskning.*

## **Bilag**

---

- Bilag 7. Model for evaluering af de 17 patientgrupper, der i regi af NGC tilbydes helgenomsekventering som led i deres behandling
  - Bilag 8. Evalueringsrapport for patientgruppen *Endokrinologiske patienter*
  - Bilag 9. Evalueringsrapport for patientgruppen *Primær immundefekt*
  - Bilag 10. Evalueringsrapport for patientgruppen *Arvelige hjertesygdomme*
-

## **Pkt. 124/23 Status på NGC v/Bettina Lundgren (O)**

---

### Referat:

Bettina Lundgren gav en kort status på NGC, herunder:

**KPI oversigt for NGC.** Der er pr. 31. maj 2023 i alt 14.505 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk) og opdateres månedligt.

**Patientcases.** Birgitte Nybo orienterede om tre patientcases, som eksempler på merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske undersøgelser.

**NGC's internationale samarbejde.** Bettina Lundgren orienterede om besøg fra NGC's internationale advisory board, herunder indholdet af rådgivning og erfaringsdeling herfra.

Endvidere blev der orienteret om det internationale samarbejde NGC's deltager i, herunder bilateralt samarbejder med England, Frankrig og Sverige samt det multilaterale samarbejde i 1+ Million Genomes.

**NGC's årsmøde 2023.** NGC holde årsmøde den 13. september 2023.

Status blev taget til efterretning.

---

## Pkt. 125/23 Opfølgning på orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Christian Dubois

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen tager opfølgning på kontrol af skriftligt samtykke til efterretning.

#### Referat:

Christian Dubois orienterede om kontrol af skriftligt samtykke.

Der er i styregruppen enighed om, at der udestår en informationsindsats ift. at nå helt i mål med at sikre, at der i alle tilfælde findes dokumentation for, at det skriftlige samtykke er indhentet.

Det blev aftalt, at der ved næste styregruppemøde skal præsenteres løsningsmodeller fx med udgangspunkt i de digitale samtykkeerklæringer, der er udarbejdet/under udarbejdelse i enkelte regioner.

### Baggrund

---

NGC har foretaget stikprøvekontrol i 2022 og begyndt en ny stikprøvekontrol i 2023 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, altid skal være skriftligt og indeholde stillingtagen til sekundære fund.

Det er relevant for NGC, idet data fra de genetiske analyser er indberetningspligtige til NGC. Desuden opfylder regionerne oplysningspligten på vegne af NGC ved indhentningen af det skriftlige samtykke, da skriftligt materiale med oplysninger om NGC udleveres til patienten samtidigt.

### Problemstilling

---

For så vidt angår kontrollen for 2022 er der tale om opfølgning på emnet, som første gang var på styregruppemøde den 16. december 2022. I mellemtiden har regionerne oplyst, at der ved de prøver, der manglede skriftligt samtykke ved kontrollen - med undtagelse af 3 prøver i Region Hovedstaden - er indhentet skriftligt samtykke på bagkant. De 3 prøver ved Region Hovedstaden:

- Ved det ene samtykke er patienten afgået ved døden.
- For to patienter ønskede klinikerne ikke at kontakte patienterne, da forløbene er afsluttet.

NGC har den 17. april 2023 taget kontakt til Region Hovedstaden og bedt om, at patienterne kontaktes mhp. indhentning af skriftligt samtykke. For den ene af patienterne er der nu indhentet skriftligt samtykke, for den anden afventer NGC forsat tilbagemelding om, hvorvidt samtykket er indhentet. NGC udarbejder efter endelig tilbagemelding konkluderende notat.



For så vidt angår kontrollen for 2023 har Region Hovedstaden svaret, at der mangler dokumentation for skriftligt samtykke i 4 ud af 22 stikprøver. NGC har den 24. maj forespurgt, om de kan indhentes på bagkant.

I Region Sjælland blev der ved stikprøvekontrol fundet manglende dokumentation for skriftligt samtykke i 3 ud af 6 prøver. NGC har den 1. juni forespurgt, om de kan indhentes på bagkant.

Der blev ikke fundet fejl i stikprøvekontrol i Region Nordjylland, Midtjylland og Syddanmark.

### **Videre proces**

---

NGC og regionerne følger op på ovenstående udeståender mhp. at give en afsluttende orientering til styregruppen.

NGC ser også på hvordan kendskab til reglerne kan udbredes. NGC tænker bl.a. på at holde oplæg om reglerne for samtykke.

NGC kigger også på muligheden for at deltage i et samarbejde omkring etablering af et digitalt samtykke.

## **Pkt. 127/23 Ændringer til anbefalinger for patientgrupperne *endokrinologiske patienter og psykiatri børn og unge (B) v/Birgitte Nybo***

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen godkender ændringer i anbefalinger for patientgrupperne 1) *Endokrinologiske patienter* og 2) *Psykiatri børn og unge*, specifikt:

- 1) at der i forhold til anbefalet diagnostisk strategi for *endokrinologiske patienter* tilføjes: "Dog gælder det for alle regioner, at der er mulighed for at gå direkte til helgenomsekventering, såfremt det er den strategi, der generelt benyttes".
- 2) at beskrivelse af særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering for patientgruppen *Psykiatri børn og unge* ændres til: "Ved tvivl, om patienten opfylder kriterierne for rekvirering, bør patienten inden bestilling drøftes i regi af tværfaglig konference med deltagelse af speciallæge i klinisk genetik, børne- og ungdomspsykiatri og evt. pædiatri."

### **Referat:**

*Styregruppen godkendte ændringer i anbefalingerne for patientgrupperne endokrinologiske patienter og psykiatri børn og unge.*

### **Problemstilling**

---

#### *1) Endokrinologiske patienter*

Styregruppen for implementering af personlig medicin besluttede på møde den 17. december 2021 (efter anmodning fra Region Hovedstaden) at give Region Hovedstaden dispensation ift. anbefalet diagnostisk strategi om at anvende genpanel eller exom i tilfælde, hvor det diagnostiske udbytte hermed er relativt højt, såfremt helgenomsekventering var den strategi, de allerede benyttede på daværende tidspunkt.

På baggrund af specialistnetværkets evaluering af erfaringerne med den diagnostisk strategi på møde den 20. marts 2023, blev det af specialistnetværket besluttet, at tilføje følgende ift. anbefalet diagnostisk strategi for anvendelse af helgenomsekventering:

"Dog gælder det for alle regioner, at der er mulighed for at gå direkte til helgenomsekventering, såfremt det er den strategi, der generelt benyttes".

#### *2) Psykiatri børn og unge*

Faglige miljøer har rettet henvendelse til formandskabet i specialistnetværket med forslag om en mindre justering i én formulering i anbefalingerne, som har været drøftet i det nationale GENet.

Det konkrete ændringsforslag vedrører nedenstående formulering:

”Patienten skal være drøftet på tværfaglig konference med deltagelse af speciallæge i klinisk genetik og børne- og ungdomspsykiatri og evt. i pædiatri. Set-up kan være regionalt MDT eller anden lign. faglig konference afhængig af regional organisering.”

Formuleringen foreslås ændret til:

”Ved tvivl, om patienten opfylder kriterierne for rekvirering, bør patienten inden bestilling drøftes i regi af tværfaglig konference med deltagelse af speciallæge i klinisk genetik, børne- og ungdomspsykiatri og evt. pædiatri.”

Ændringsforslaget har været sendt i høring i specialistnetværket. Alle medlemmer bakker op om ændringsforslaget.

### Løsning

---

#### 1) Endokrinologiske patienter

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender ovenstående ændring i anbefalingerne, således at det bliver muligt for alle regioner at rekvirere helgenomsekventering uden forudgående MDT – hvis ønsket – og såfremt den specialiserede ekspertise er tilstede i rekvirerende afdeling for endokrinologiske patienter.

#### 2) Psykiatri børn og unge

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender ovenstående ændring i anbefalingerne for patientgruppen *psykiatri børn og unge*, således at det også vil være muligt for regionerne at rekvirere en helgenomsekventering - hvis ønsket - uden forudgående drøftelse på en tværfaglig konference, såfremt den specialiserede ekspertise er til stede i rekvirerende afdeling.

### Videre proces

---

Såfremt styregruppen godkender ovennævnte ændringer i anbefalingerne, vil de reviderede anbefalinger blive lagt på NGC's hjemmeside, og NGC vil orientere specialistnetværket herom, samt – via de regionale kontaktpersoner for personlig medicin – informere de faglige miljøer.