



7. maj 2025

Referat fra møde i fagligt råd for genomisk medicin

Dato og sted

Torsdag den 10. april 2025 kl. 12-15.

Mødet blev afholdt i Danske Regioner, Dampfærgevej 22, København Ø, mødelokale M.1+M.2.

Dagsorden	
Pkt. 1	Velkomst v/forperson Ole Halfdan Larsen
Pkt. 2	Kort præsentationsrunde og ønsker til rådets arbejde v/alle
Pkt. 3	Gennemgang af kommissorium for rådet v/forpersonen
Pkt. 4	Gennemgang af forretningsorden for rådet v/forpersonen
Pkt. 5	Generel status v/NGC
Pkt. 6	Kommentering af udkast til årshjul for drift af infrastrukturen v/NGC
Pkt. 7	Drøftelse af emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser v/forpersonen
Pkt. 8	Evt.

Deltagere:

Fagligt råd

- Ole Halfdan Larsen, Region Midtjylland (forperson)
- Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland
- Lilian Bomme Ousager, Region Syddanmark
- Henrik Ancher Sørensen, Region Sjælland
- Maria Rossing, Region Hovedstaden
- Bettina Lundgren, Nationalt Genom Center
- Eva Hoffmann, Københavns Universitet
- Ditte Demontis, Aarhus Universitet
- Anne Stidsholt Roug, Lægevidenskabelige Selskaber
- Sabine Grønborg, Lægevidenskabelige Selskaber
- Britt Elmedal Laursen, Lægevidenskabelige Selskaber

Sekretariatet

- Anders Thomsen Lunde, Region Syddanmark
- Kasper Lindegaard-Hjulmann, Nationalt Genom Center
- Anne-Katrine Skovby Lindquist, Danske Regioner
- Catherina Bozorgi, Danske Regioner

Afbud:

- Christian Dubois, Nationalt Genom Center
- Elsebet Østergaard, Lægevidenskabelige Selskaber

Pkt. 1 Velkomst v/forperson Ole Halfdan Larsen

Referat

Forperson Ole Halfdan Larsen bød velkommen til det første møde i rådet.

Pkt. 2 Kort præsentationsrunde og ønsker til rådets arbejde v/alle

Referat

Der blev afholdt en kort præsentationsrunde, hvor rådsmedlemmerne præsenterede sig selv og deres ønsker til rådets arbejde.

Pkt. 3 Gennemgang af kommissorium for rådet v/forpersonen

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter kommissoriet for rådet.

Referat

Ole Halfdan Larsen præsenterede hovedpunkterne fra kommissoriet, herunder rådets formål og opgaver. Det blev fremhævet, at rådet udelukkende er et rådgivende organ, og kan give sine anbefalinger til den nationale bestyrelse, som i givet fald kan sende anbefalingerne videre til relevante instanser, eksempelvis sundhedsdirektørkredsen i Danske Regioner. Der vil være mulighed for, at rådet kan tage sager op på eget initiativ, og opgaver kan bestilles af den nationale bestyrelse eller af rådet selv. En af rådets hovedopgaver vil være at indstille et oplæg til et flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser til den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen i efteråret 2025.

Rådets arbejde har fokus på både kort sigt og langt sigt, og rådet enedes om, at man med lang sigt mener indsatser, som ligger ud over tre år. Desuden fandt rådet det vigtigt at være opmærksom på forbindelser til de faglige miljøer i rådets kommende arbejde.

Sagsfremstilling

Vedlagt findes kommissoriet for fagligt råd for genomisk, som er godkendt på sidste møde i styregruppen for implementering af personlig medicin den 18. december 2024. Det fremgår af kommissoriet, at rådet har til formål at rådgive den Nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen om udvikling og fremtidssikring af omfattende genetisk analyse. Genstandsområdet for det faglige råd er tilbud om omfattende genetiske analyser i Danmark. Rådet kan rådgive både hvad angår kliniske- og forskningsmæssige emner og udfordringer. Rådet kan derudover drøfte aktuelle og strategiske emner omkring personlig medicin i relation til omfattende genetiske analyser og genomdatabasen. Rådet behandler emner på opfordring fra den Nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen, men kan også tage emner op af egen drift.

Nærmere information om rådets opgaver og organisering mm. fremgår af kommissoriet.

Bilag

- Bilag 3.1 Kommissorium. Fagligt råd for genomisk medicin.

Pkt. 4. Gennemgang af forretningsordenen for rådet v/forpersonen

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter forretningsordenen for rådet.

Referat

Ole Halfdan Larsen præsenterede hovedpunkterne i forretningsordenen for rådet. Det blev fremhævet, at der ved afbud er mulighed for at sende en stedfortræder. Rådet besluttede, at der er frie rammer til at vælge en stedfortræder, men stedfortræderen skal være klædt på til at kunne deltage i mødet.

Der afholdes i år fire møder i rådet. Ole Halfdan Larsen foreslog, at møderne den 17. juni og 18. november afholdes fysisk. Herefter skal der som udgangspunkt afholdes to fysiske møder i rådet årligt, hvoraf der fast afholdes ét fysisk møde i København samt ét møde, som afholdes rundt i landet. Det blev desuden foreslået, at der - for dem, der har mulighed for det - arrangeres en rundvisning på stedet forud for de fysiske møder. Her blev det besluttet, at en af de kommende møder i rådet afholdes hos NGC med mulighed for en rundvisning inden mødet, fx fremvisning af NGC's supercomputer. Rådsmedlemmerne bakkede op om afholdelsen af flere fysiske møder. Nærmere information om lokation for de fysiske møder følger.

Derudover blev det fremhævet, at der udarbejdes et beslutningsreferat efter hvert møde. Det blev besluttet, at rådsmedlemmerne har syv arbejdsdage til at godkende referatet i stedet for fem arbejdsdage. Den opdaterede forretningsorden er vedlagt.

Sagsfremstilling

Vedlagt findes et udkast til forretningsordenen for fagligt råd for genomisk medicin, som beskriver rammerne for møderne i rådet. I forretningsordenen lægges der op til, at rådsmedlemmerne kan præge dagsordenen for møderne. Der vil være mulighed for, at rådet indsender forslag til dagsordenen til forpersonen senest 15 arbejdsdage før mødet. Nærmere information om praktikaliteter i forbindelse med møderne i rådet fremgår af forretningsordenen.

Bilag

- Bilag 4.1 Forretningsorden. Fagligt råd for genomisk medicin.

Pkt. 5 Generel status v/NGC

Referat

Bettina Lundgren præsenterede en generel status fra NGC. Præsentationen indeholdt bl.a. en oversigt over indberettede prøver til Den Nationale Genomdatabase og en oversigt over genom og RNA-prøver færdiggjort i regionerne. Det blev fremhævet, at der samlet set pt. er 649 brugere af NGC's infrastruktur og 44.573 genomprøver i databasen. Bettina Lundgren præsenterede afslutningsvist en oversigt over forskningsprojekter og strategiske samarbejdspartnere, der anvender NGC's infrastruktur, samt en oversigt over NGC's internationale aktiviteter. Slides fra præsentationen er vedlagt.

Pkt. 6 Kommentering af udkast til årshjul for drift af infrastrukturen 2025 v/NGC

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin kommenterer udkast til årshjul for drift af infrastrukturen 2025.

Referat

Bettina Lundgren præsenterede udkast til budget og årshjul for drift af infrastrukturen 2025, herunder et overblik over den nationale infrastruktur, NGC's økonomi og kommende aktiviteter.

Nedenstående fem målsætninger for drift og udvikling af den nationale infrastruktur for personlig medicin blev forelagt til drøftelse. Formålet med målsætningerne er at guide strategier, prioriteter og aktiviteter i det fortsatte samarbejde om infrastrukturen:

- Infrastruktur, herunder data fra Den Nationale Genomdatabase, skaber værdi for klinik og forskning
- Infrastruktur, herunder supercomputeren, indgår som et centralt element i Visionen for bedre brug af sundhedsdata
- Der skal være en effektiv udnyttelse af infrastrukturens samlede kapacitet
- Infrastruktur skal være omkostningseffektiv
- Infrastruktur skal være sikker, og risici skal minimeres

Rådet tog de fem målsætninger til efterretning og havde ingen supplerende bemærkninger hertil.

Derudover blev det fremhævet, at NGC fra 2025 primært finansieres af en årlig statsbevilling på 32,8 mio. kr. samt en tillægsbevilling på 90 mio. kr. til drift og udvikling af den nationale infrastruktur for personlig medicin, hvoraf 45 mio. kr. er medfinansiering fra regionerne. Første halvår af 2025 vil bl.a. blive brugt på at etablere næste generation supercomputer, herunder flytte infrastrukturen til SSI campus, videreudvikle udstillingen og adgangen til genomdata for forskere og klinikere, ligesom der arbejdes på at videreudvikle en robust og fremtidssikret driftsorganisation.

Der blev spurgt om input til NGC's fokusområder for andet halvår 2025, men det var for tidligt at tage stilling til dette på rådets første møde.

I forhold til aktiviteter i andet halvår af 2025 gav rådet udtryk for, at man forventer, at det forestående arbejde med udviklingen af et flerårigt strategisk arbejdsprogram for omfattende genetiske analyser (jf. pkt. 7), samt indholdet i den kommende nationale strategi for personlig medicin, vil have betydelig indflydelse på rådets anbefalinger om den videre drift og udvikling af den nationale infrastruktur for personlig medicin fra andet halvår 2025 og frem.

Slides fra præsentationen er vedlagt.

Sagsfremstilling

Årshjul og budget for drift af infrastrukturen for det kommende år skal godkendes på årets sidste møde, ifølge den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasens kommissorium. Da bestyrelsen samles første gang den 7. maj 2025, godkendes årshjul og budget for 2025 i stedet på årets første møde.

Fagligt råd for genomisk medicin og NGC's tekniske arbejdsgruppe kommenterer på møder hhv. den 10. april og den 24. april 2025 udkast til årshjul 2025 forud for bestyrelsesmødet den 7. maj 2025.

Udkast til årshjul og budget 2025 fremgår af bilag 6.1.

Videre proces

Udkast til årshjul og budget 2025 forelægges til godkendelse på bestyrelsesmødet den 7. maj 2025.

Bilag

Bilag 6.1 Udkast til årshjul og budget for drift af infrastrukturen 2025.

Pkt. 7 Drøftelse af emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser v/forpersonen

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter forslag til emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram med henblik på at foretage en fælles vurdering og prioritering heraf, og
at rådet drøfter behovet for at nedsætte underarbejdsgrupper.

Referat

Rådet drøftede forslag til emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram og foretog en fælles vurdering og prioritering af emnerne med udgangspunkt i kommissoriets genstandsfelt.

Nedenfor følger rådets forslag til emner og underområder til arbejdsprogrammet. Emnerne er sat i prioriteret rækkefølge efter de emner, som flest rådsmedlemmer har vurderet som værende vigtigst. Prioriteringen er dog kun groft vejledende for den videre proces.

- Jura (8 stemmer):

- Sikre det juridiske grundlag for deling af data (flere niveauer: klassificerede varianter, hele genomer + sundhedsdata)
 - Juridisk koordination og ledelse: Herunder overblik og retning.
 - Understøtte systemforståelse: Beskrivelse af det aktuelle set-up som grundlag for diskussionerne.
- Best practice (7 stemmer):
 - Ensartet fortolkning af genetiske analyser - hvordan understøttes en fælles tilgang til fortolkning af genetiske varianter på tværs af landet?
 - Kvalitetssikring og opgørelse af fund - hvordan understøttes kvalitetssikring af analyser og dokumentation af betydning for patientbehandlingen?
 - Sygdomsgrupper: Implementering og opdatering af sygdomsgrupper i takt med ny viden
 - Bioinformatik: Herunder pipelines/kode-delning og lokal implementering
 - Rådgivning med udgangspunkt i benchmarking-strategier for at understøtte ensartethed uden at strande i evt. mindre faglige forskelligheder regionerne imellem
 - Udvikling og anvendelse af pangenom grafer, både til forskning og klinisk brug, derunder hvordan danske genomer genereret f.eks. gennem Genome of Europe projektet i NGC-regi kan udgøre en dansk pangenom graf
- Forskning (7 stemmer):
 - Udstilling til forskning genomdatabase + registre for kliniske data
 - Hæm. WGS: Non-eksplorativ analyse og eksplorativ analyse
 - Alle genetiske data ind i struktureret database med henblik på forskning: RNA, WES, WGS, imputerede proteiner
 - Forretningsmodel for adgang. Hvem har adgang til hvad og hvordan? DAG, DUC.
- Variant- og frekvensdatabase (7 stemmer):
 - Adgang til nationale og internationale frekvens – og variantdata til at understøtte fortolkning af genetiske data, så processen bliver mere effektiv, af højere kvalitet, og ensartet på tværs af landet
 - Variantdatabasen set som led i en benchmarkingstrategi, såfremt der bliver indbygget en "konsensusklassifikation" af indrapporterede varianter
 - Sikre samarbejde internationalt
 - Fri og lige adgang til frekvensdatabasen
 - Sammentænkning med kliniske databaser for behandling/effekt
 - Fokus på kvalitetsdatabaser og sundhedsøkonomi ift. variantdatabase
- Samspil med nye nationale strategier og tiltag (6 stemmer):
 - Samspil og koordinering mellem Visionen for bedre brug af Sundhedsdata og personlig medicin udviklingen i Danmark
 - Indtænke konsekvenser af sundhedsreformen: Digital Sundhed Danmark.
 - Facilitere "genbrug" af data
 - Udvikling af dataplatformen til klinisk beslutningsstøtte
 - Sikre kommunikation/samarbejde med specialeselskaberne og DMCG

- Kræftplan V
 - Undervisning af fagpersonale og patienter: speciallægeuddannelsen, prægraduat, patientforeninger mm.
 - Alle genetiske data ind i struktureret database med henblik på forskning: RNA, WES, WGS, imputerede proteiner
 - Forretningsmodel for adgang. Hvem har adgang til hvad og hvordan? DAG, DUC.
- Den nationale genomdatabase (6 stemmer):
 - Udvikling af smidige tekniske løsninger til hurtig udlevering af genomdata fra genomdatabasen til klinisk og forskningsmæssig brug.
 - Videreudvikling i samarbejde med NGC's brugere, så det bliver hurtigere og nemmere for brugerne at tilgå genomdata og re-analysere dem lokalt. Der skal bl.a. implementeres tekniske løsninger, så behandlingstiden for udlevering af genomdata bliver kort, og modsvarer det behov, der er i patientbehandlingen
 - Opmærksomhed på, hvordan NGC kan etablere det nødvendige juridiske og tekniske grundlag, så regionerne får mulighed for at tilgå de indrapporterede data og undgår dobbelt opbevaring af data
 - Easy in/easy out til klinik + forskning – en af de væsentligste barrierer til brug af NGC/NGB
 - Sammentænkning af genomdatabasen med udstilling af kliniske data, herunder data fra nationale registre
 - Indberetning af long-read genomer - teknisk løsning
 - Fremtidig vision om, at alle genomer skal ind i databasen (klinik + forskning)
- HPC-kapacitet (4 stemmer):
 - Udvikling af variantdatabase og referencegenom
 - Indtænke at HPC kan udvides, så den kan rumme klinik + forskningsdata i fremtiden.
 - Obs på "storage" priser, forskelle på, hvilke licenser og moduler der skal være tilgængelige, og stor forskel i krav til sikkerhedsprotokoller
- WGS (3 stemmer):
 - Koordinering af regionernes opgave vedr. fortsat drift og national koordinering af tilbud om helgenomsekventering (WGS) til patientgrupper
 - Hvilke krav skal være opfyldt for, at WGS kan erstatte nuværende diagnostiske metoder: Kan faglige selskaber klædes på ift. guidelines etc., standardiserede svar, hospitalsledelsernes økonomi
 - Hvordan forholder vi os til anbefalinger i guidelines mm., godkendelse regionalt og i de lægelige specialer etc.
 - Long-read helgenomsekventering – er der nogle sygdomsgrupper som skal tilbydes long-read up-front i stedet for short
 - Brug af long-read vs. short-read sekventeringsstrategier
 - Genbrug af WGS klinik + forskning – genome for life
- Nye teknologier (3 stemmer):
 - Vurdering af nye teknologier, der forbedrer sekventering eller tolkning af genomdata

- Udvikling og anvendelse af pangenomgrafer som referencegenom
 - Udvikling af metoder og et set-up til vurdering af klinisk gevinst derunder værdi for patienterne, ressourceforbrug mhp. løbende evaluering af dette
 - Genome-for-life: genbrug af patientens genomdata hele livet (kræver lidt infrastruktur)
 - Understøtte proces for evaluering af relevant/optimal analysetilgang i forbindelse med nye teknologier
 - Ensartet tilbud ved nye teknologier
 - Udvikling af dataplatform til klinisk beslutningsstøtte
 - Frontloading af WGS (long/short), så vi undgår redundante analyser + sikrer effektiv diagnostik
- Udvikling af en national bioinformatisk procedure til farmakogenetiske analyser (2 stemmer):
 - Stort potentiale i at bruge patientens genetiske profil til at udvikle personligt tilpassede lægemiddelanbefalinger (farmakogenomisk udredning)
 - Sikre nationalt forum/konsensus for udvikling og brug af bioinformatiske pipelines generelt
 - Farmakogenetik direkte i EPJ
 - Plan/pilot for brug/implementering af farmakogenetisk analysemetode
 - Fælles tilgange og udfordringer / tværgående temaer (1 stemme):
 - Hvad er de aktuelle forhindringer, der afstedkommer at genomisk medicin ikke er fuldt implementeret i hele DK /alle specialer, front-loading etc.
 - Sikring af ens tilbud – også når nye teknologier kommer til
 - Ensartet indikation
 - Understøttelse af fælles ressourcer og samarbejde
 - Vidensdeling og kompetenceudvikling
 - Evaluering (1 stemme):
 - Hvordan følger vi op på, om strategierne virker
 - Opfølgning på kvalitet og kliniskeffekt i national klinisk database: DMCG'ernes kvalitetsdatabaser (RKKP) i forlængelse af kliniske retningslinjer

Sagsfremstilling

Rådet skal som en af sine hovedopgaver indstille et oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udviklingen af omfattende genetiske analyser til den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen. Oplægget skal præsenteres for den nationale bestyrelse på bestyrelsesmødet den 3. oktober 2025.

Som obligatorisk indhold i arbejdsprogrammet er følgende emner nævnt i kommissoriet: Best practice; HPC-kapacitet; nye teknologier; og fælles tilgange/lighed i behandlingskvalitet. Rådet kan supplere oplægget med yderligere emner inden for kommissoriets genstandsfelt. Rådets medlemmer er forud for mødet blev bedt om at indsende sådanne forslag (se vedlagte bilag), ligesom forslag til emner kan stilles på mødet.

Det foreslås, at rådet som led i sin drøftelse af forslagene foretager en systematisk vurdering og prioritering ved for hvert emne at forholde sig til:

- Motivation: Hvorfor er emnet vigtigt?
- Mål: Kvalificering af emnet, herunder beslutninger bestyrelsen skal træffe.
- Behov: Hvad skal rådet forberede/udarbejde forinden?
- Aktør(er): Hvilke interessenter og eventuelle arbejdsgrupper er relevante. Er der behov for at nedsætte nye arbejdsgrupper?
- Tid: Er emnet relevant på kort, mellem eller lang bane?

Det foreslås derudover, at rådet drøfter eventuelle behov for at nedsætte arbejdsgrupper i tilknytning til opgaver, som ikke vedrører oplægget til det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Videre proces

På baggrund af rådets drøftelser arbejdes der videre med en nærmere kvalificering af de prioriterede emner frem mod rådets møde den 17. juni 2025.

Såfremt der foreslås nedsat arbejdsgrupper vil proces for udpegning hertil ligeledes blive iværksat.

Bilag

- Bilag 7.1 Rådets skriftlige input til emner til det strategiske arbejdsprogram
- Bilag 7.2 Overgang til regional drift af tilbud om helgenomsekventering

Pkt. 8 Evt.

Referat

Evaluerings af mødeformen:

Der var et ønske om, at det på fremtidige møder skal være muligt at dykke dybere ned i konkrete emner. Det blev foreslået, at rådet på senere møder kan gå i dybden med drøftelse af nogle af de emner, som blev nævnt under punkt 7. Det blev samtidig pointeret, at der i den nye governance er lagt op til, at der kan nedsættes arbejdsgrupper, som kan gå i dybden med relevante emner.