

NOTAT

DANSKE
REGIONER



Referat fra møde i fagligt råd for genomisk medicin 18. november 2025 kl. 10.00-13.00 (virtuelt møde)

20-03-2026

EMN-2025-00300

1844818

Catherina Bozorgi

Dagsorden		
Pkt. 1	Velkomst v/forperson Ole Halfdan Larsen	10.00-10.05
Pkt. 2	Godkendelse af endeligt oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028, herunder prioritering af initiativer v/forperson Ole Halfdan Larsen	10.05-11.30
Pkt. 3	Orientering om implementering af de tre genom-initiativer fra strategi for personlig medicin v/Bettina Lundgren	12.00-12.15
Pkt. 4	Orientering om opstart af projekt om en national variantdatabase v/Inge Søkilde	12.15-12.30
Pkt. 5	Status fra NGC og genomdatabasen v/Bettina Lundgren	12.30-12.45
Pkt. 6	Planlægning af kommende møder og mødedatoer i fagligt råd et år frem v/forperson Ole Halfdan Larsen	12.45-12.55
Pkt. 7	Eventuelt	12.55-13.00

Deltagere:*Fagligt råd*

- Ole Halfdan Larsen, Region Midtjylland (formand)
- Lilian Bomme Ousager, Region Syddanmark
- Henrik Ancher Sørensen, Region Sjælland
- Maria Rossing, Region Hovedstaden
- Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland
- Bettina Lundgren, Nationalt Genom Center
- Malene Bøgehus Rasmussen, Nationalt Genom Center
- Torben Hansen, Københavns Universitet
- Ditte Demontis, Aarhus Universitet
- Anne Stidsholt Roug, Lægevidenskabelige Selskaber
- Britt Elmedal Laursen, Lægevidenskabelige Selskaber
- Thomas Morris Hey, Lægevidenskabelige Selskaber
- Elsebet Østergaard, Lægevidenskabelige Selskaber

Sekretariatet

- Anders Thomsen Lunde, Region Syddanmark
- Kasper Lindegaard-Hjulmann, Nationalt Genom Center

Afbud:

- Catherina Bozorgi, Danske Regioner (sekretariatet)
- Sabine Grønborg, Lægevidenskabelige Selskaber

Pkt. 1 Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen

Pkt. 2 Godkendelse af oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 og prioritering af indsatsområder

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin godkender oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, og at rådet drøfter en prioritering af indsatsområderne.

Referat

Rådet gennemgik udkastet til strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 og aftalte følgende rettelser, som blev justeret i arbejdsprogrammet under mødet:

A: Proces for nationalt tilbud om genomisk sekventering til patientgrupper

- Punktet drøftes med de tilføjelser, der er kommet i høringsprocessen fra Østdanmark samt kommentarer fra styregruppen. I underarbejdsgruppen skal der arbejdes videre med at sikre, at processen er grundig, men samtidig finde en passende balance i processens omfang, således at ressourceforbruget tilpasses formålet. B-værdi for patienten vil kunne understøtte dette arbejde.

D: Jura:

- Rådet bemærkede, at der er mange snitflader til andre igangværende initiativer. Juridiske udfordringer vurderes af rådsmedlemmer, som af største vigtighed for det videre arbejde og væsentligt, at rådet har mandat til at gå i dialog med relevante parter i de igangværende processer.
- Et konkret fokus er på samtykke, så det indgår i det nationale samtykkeinitiativ.
- Det vurderes, at de drøftede pointer kan rummes inden for den eksisterende tekst.

E: Forskning:

- Det blev aftalt, at der i andet afsnit under "aktiviteter" tilføjes, at krav også vedrører kvalitetsniveau af data, og at der ikke skal være tvivl om, at der er adgang til "egne" data for forskere ("om" slettes). Ligeledes at der i slutningen af det femte afsnit tilføjes regionernes Patologi- og Genetikdatabank (PGDB) til relevante registre. Andre registre er relevante, men listen er ikke udtømmende.

H: Etablering af pangenomgraf-baseret diagnostik i Danmark

- Det blev nævnt, at budgettet på 10 mio. fremstår højt – i og med at flere af de fremhævede elementer kan dækkes inden for eksisterende rammer. Det blev besluttet at slette tekststykket fra "Grove initiale estimater lyder på" og nedefter.

Øvrige generelle ændringsforslag:

- Lillian Ousager foreslog, at tekstfeltet fra afsnit 2 og 3 under punkt 3 (indsatsområder) bør flyttes til efter præsentationen af området. Hun eftersender et konkret justeringsforslag.
- Der var undervejs ønske om sproglige rettelser. Det blev aftalt, at sådanne rettelser kan eftersendes til sekretariatet senest fredag den 21. november og vil blive indarbejdet.

Rådet godkendte arbejdsprogrammet og tilsluttede sig følgende vejledende prioritering af indsatsområderne med bemærkning om, at især områderne A, B og C hænger tæt sammen. De vil skulle køre parallelt men koordineres.

1. D - Jura
2. B - Værdi for patienter – kvalitetssikring og lighed
3. A - Proces for nationalt tilbud om genomisk sekventering til patientgrupper
4. F - National Genomdatabase
5. C - Videreudvikling af kræftpakker som beskrevet i Kræftplan V
6. E - Forskning
7. H - Etablering af pangenomgraf-baseret diagnostik i Danmark

Det blev aftalt, at forpersonen og sekretariatet foretager de sidste rettelser efter mødet, og at udkast til arbejdsprogram dermed er godkendt i fagligt råd.

Sagsfremstilling

Vedlagte version af det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser er gennemskrevet og samlet på baggrund af den seneste kommenteringsrunde i fagligt råd med frist den 3. november 2025 samt bestyrelsens input på bestyrelsesmødet den 4. november 2025.

Der lægges op til, at rådet på mødet godkender vedlagte oplæg. Samtidig ønsker bestyrelsen for drift af genomdatabase, at fagligt råd på mødet drøfter en prioritering af indsatsområderne, herunder hvilke aktiviteter der bør prioriteres på kort sigt af hensyn til ressourcebrug.

Rådsmedlemmer bedes **senest mandag den 17. november kl. 10** have afgivet en vejledende prioritering forud for mødet via følgende link. Drøftelserne på mødet vil tage udgangspunkt i denne prioritering.

Link: [Link til Forms, som skulle have været udfyldt ift. vejledende prioritering forud for mødet.](#)

Videre proces

Fagligt råds endelige oplæg til arbejdsprogrammet og prioritering af indsatsområderne forelægges til bestyrelsens godkendelse på næste møde den 12. december 2025.

Bilag

- Bilag 1: Oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram 2026-2028

Pkt. 3 Orientering om implementering af genom-initiativer fra strategi for personlig medicin v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin tager orienteringen til efterretning, og at rådet drøfter den videre proces, herunder format for en løbende rapportering til bestyrelsen om initiativernes fremdrift mv.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om implementeringen af tre genom-initiativer fra den nye nationale strategi for personlig medicin. Midlerne er udmøntet til NGC, mens midlerne til et fjerde initiativ - projektet om variantdatabasen – er udmøntet til regionerne med Region Nordjylland som tovholder. NGC arbejder efter en samlet ramme, der skal sikre faglig inddragelse, fremdrift og viderebygning på eksisterende strukturer.

NGC arbejder på en skabelon for løbende rapportering til bestyrelsen for drift af genomdatabasen, og en mere grundig gennemgang af initiativerne foretages på et særskilt temamøde i fagligt råd 1. december forud for bestyrelsesmødet den 12. december.

Rådet tog orienteringen til efterretning og drøftede formatet for løbende rapportering til bestyrelsen samt vigtigheden i at have øje for de juridiske aspekter i arbejdet.

Slides fra præsentationen udsendes efter mødet.

Sagsfremstilling

National bestyrelse for drift af genomdatabasen godkendte plan for implementering af tre genom-initiativer i Strategi for personlig medicin 2025-2027 i skriftlig proces d. 24. oktober 2025 (pkt. 9/25).

De tre genom-initiativer er:

- Initiativ 2.1: Støtte udviklingen af farmakogenetiske analysemetoder
- Initiativ 5.1: Frekvensdatabase

- Initiativ 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til mere effektiv brug af genomdata

Bestyrelsen blev endvidere orienteret om status på implementering af genom-initiativerne på deres møde den 4. november 2025 (pkt. 11/25).

I forhold til den videre implementering af de tre genom-initiativer kan følgende fremhæves:

- Midlerne til de tre initiativer 2.1, 5.1 (frekvensdatabase) og 5.2 er udmøntet til NGC, der driver initiativerne med inddragelse af alle regioner og den fælles governance.
- Bestyrelsen orienteres løbende om projekternes fremdrift, den hensigtsmæssige anvendelse af midler og øvrig væsentlig udvikling på bestyrelsens møder.
- Der er afsat betydelige midler til udmøntning allerede i 2025, hvorfor det vægtes at arbejdet igangsættes hurtigst muligt med henblik på at sikre effektiv opstart af initiativerne i 2025.

NGC orienterer om foreløbige implementeringsplaner på mødet, og fremlægger udkast til format for en løbende rapportering til bestyrelsen om initiativernes fremdrift mhp. drøftelse heraf.

Videre proces

NGC orienterer om initiativernes status og fremdrift på bestyrelsens næste møde den 12. december 2025.

Pkt. 4 Orientering om opstart af projekt om en national variantdatabase v/Inge Søkilde, Region Nordjylland

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin tager orienteringen om opstart af projekt om en national variantdatabase til efterretning, og

at fagligt råd drøfter udpegning af repræsentanter for nationale interesser, der kan involveres i arbejdet.

Referat

Rådet blev orienteret om opstarten af det nationale variantdatabaseprojekt, som Region Nordjylland leder. Projektet bygger videre på regionens eksisterende variantdatabase og følger den regionale projektmodel for udvikling af fællesregionale IT-systemer. Arbejdet befinder sig i en tidlig fase, hvor overgangen fra regional til fællesregional løsning skal planlægges.

Rådet tog orienteringen til efterretning og det blev understreget, at der i projektorganiseringen bør indgå en arbejdsgruppe, der sikrer input fra alle regioner. I forlængelse heraf drøftede rådet behovet for at udpege 1–2 repræsentanter fra hver af regionerne, som bidrager med ønsker til projektet. Det blev foreslået, at regionale repræsentanter fra rådet deltager i arbejdet, eller at der nedsættes en underarbejdsgruppe.

Formanden bemærkede, at han gerne ser et opfølgende oplæg om variantdatabasen på mødet i rådet den 1. december 2025.

Sagsfremstilling

Det er aftalt i strategi for personlig medicin, at regionerne og NGC i samarbejde skal udvikle en national variantdatabase og en national frekvensdatabase som en del af den eksisterende infrastruktur for personlig medicin. Regionerne er ansvarlige for udviklingen af variantdatabasen, mens NGC er ansvarlige for udviklingen af frekvensdatabasen. Der er afsat i alt 16,8 mio. kr. over strategiens tre år (2025-27) til etablering af variant- og frekvensdatabaserne, hvoraf 15,42 mio. kr. er afsat til etablering og udvikling af variantdatabasen, mens 1,4 mio. kr. er afsat til frekvensdatabasen.

Variantdatabasen skal give adgang til klinisk relevante genvarianter hos den enkelte patient i personhenførbart form inkl. deres vurdering (klassifikation) og evt. behandling. Databasen skal først og fremmest gøre det muligt for kliniske laboratorier at dele variantklassifikationer af klinisk genetiske data. Dette kræver en høj grad af driftssikkerhed, informationssikkerhed, effektiv governance og løbende opdateringer med henblik på at opfylde klinikkens behov. Etableringen af en minimumsløsning for variantdatabasen skal tage udgangspunkt i regionernes allerede udviklede løsninger.

Sundhedsdirektørkredsen har besluttet, at Region Nordjylland er den projektledende region på initiativet. I Region Nordjylland har man således allerede udviklet og afprøvet en variantdatabase, og det er derfor besluttet, at variantdatabasen skal bygge videre på den allerede udviklede database i Region Nordjylland. Som projektledende region har Region Nordjylland igangsat arbejdet med variantdatabasen og vil sikre, at databasen afspejler behov og ønsker på tværs af regionerne, samt statslige behov og ønsker. Projektet forventes afsluttet med udgangen af 2027.

Projektet følger regionernes projektmodel for udvikling af regionale IT-systemer. Variantdatabaseprojektet er godkendt til prioritering af RSI-kredsen og kommer til Gate 2-evaluering onsdag d. 19.11, hvorefter projektet kan påbegynde analysefasen. Region Nordjylland har udpeget en projektleder, som så småt er begyndt på analysearbejdet.

Der er desuden behov for udpegning af repræsentanter for nationale interessenter, der kan involveres i arbejdet.

Pkt. 5 Mundtlig status fra NGC og genomdatabasen v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina Lundgren orienterede om, at arbejdet mod målet om 60.000 genomer i databasen følger planen, og målet forventes nået i januar 2026.

NGC er pr. 1. juli 2025 lagt sammen med Sundhedsdatastyrelsen, som overgår til Digital Sundhed Danmark i 2027. Den nuværende governance for personlig medicin forventes at bestå indtil videre, men tilpasninger kan forekomme.

Derudover blev der orienteret om, at HPC/datacenteret er etableret, men der er fortsat behov for udskiftning af storage-systemet. Dette skal prioriteres i 2026.

Slides fra præsentationen udsendes efter mødet.

Pkt. 6 Planlægning af kommende møder og mødedatoer i fagligt råd et år frem

Referat

Rådet godkendte den foreslåede mødestruktur for 2026 med fire årlige møder placeret ca. en måned før bestyrelsesmøderne.

Der var enighed om, at februar-mødet afholdes i uge 5 og maj-mødet i uge 20. Hvert andet møde afholdes fysisk, herunder maj-mødet i Aarhus v. Ole Halfdan Larsen og november-mødet på Rigshospitalet v. Maria Rossing. Fysiske møder afholdes kl. 10–14 (selv mødet kl. 10-13 og efterfølgende lokalt oplæg/rundvisning kl. 13-14). Sekretariatet vil snarest muligt indkalde til møderne inden for de nævnte uger og undgår fredage.

Der afholdes et virtuelt temamøde i fagligt råd om genom-initiativerne i personlig medicin-strategien den 1. december 2025 kl. 15-17. Det aftales, at mødet som udgangspunkt kun er for rådsmedlemmer og oplægsholdere.

Sagsfremstilling

Sekretariatet forslår nedenstående tidspunkter for møderne i fagligt råd i 2026. Tidspunkterne er valgt med henblik på, at rådsmøderne skal afholdes ca. 1 måned før møderne i bestyrelsen for drift af genomdatabasen.

- Start februar (fx uge 6)
- Start maj (fx uge 19)
- Slut august (fx uge 35)
- Start november (fx uge 45)

Konkrete mødedatoer vil blive drøftet på mødet.

Pkt. 7 Eventuelt

Ingen punkter.