

Referat fra 12. møde i Forsknings – og infra- strukturudvalget (ekstraordinært møde vedr. patientudvælgelse)

Under bestyrelsen for den nationale strategi for Personlig Medicin 2017-2020

Dato og sted

Torsdag d. 22. oktober, 2020 kl. 14.00 – 16.00
Videomøde

Dagsorden

<u>Punkt</u>	<u>Ca. tid</u>	<u>Aktivitet</u>
Pkt 16/20	14.00-14.05	Velkomst
		Godkendelse af dagsorden
		v. Søren Brunak, formand for udvalget
Pkt. 17/20	14.05-15.20	Habilitet Præsentation af habilitetsregler ifm. medlemmernes deltagelse i den faglige kvalificeringsproces v. Søren Brunak, formand for udvalget
Pkt. 18/20	14.20-14.40	Præsentation af forslag til faglig kvalificering Præsentation af forslag til faglig kvalificering i regi af FI-udvalget v. Søren Brunak formand for udvalget og Ole Skøtt næstformand for udvalget
Pkt. 19/20	14.40-15.30	Drøftelse og godkendelse af forslag til faglig kvalificering, herunder a) Konsolidering af indstillinger under samme patientgruppe b) Skalering af antal patienter c) Forslag til fagspecialer til et eventuelt fremtidigt specialistnet-værk d) Samlet vurdering/konklusion for indstilling af patientgruppen
		v. Søren Brunak formand for udvalget og Ole Skøtt næstformand for udvalget
Pkt. 20/20	15.30-15.45	Præsentation af den videre proces med udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering og udvælgelse af nye patientgrupper i 2021

Orientering v. Birgitte Nybo, lægefaglig chef, Nationalt Genom Center, og efterfølgende kommentering

Pkt. 21/20 15.45-16.00 **Eventuelt**
v. Søren Brunak, formand for udvalget

Medlemmer af Forsknings- og infrastrukturudvalget

Søren Brunak, Formand, Professor, Novo Nordisk Foundation Center for Protein Research, Københavns Universitet

Ole Skøtt, Næstformand, Dekan, Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Syddansk Universitet

Bettina Lundgren, adm. direktør, Nationalt Genom Center (afbud)

Lisa Bredgaard, Chefkonsulent, Sundheds- og Ældreministeriet

Malene Kristine Nielsen, Teamleder og Seniorkonsulent, Danske Regioner (afbud)

- suppleant: Marcus Jest

Jesper Grarup, Forsknings- og Innovationschef, Region Sjælland (afbud)

- suppleant: Ismael Gögenur

Ulrik Lassen, Klinikchef, Onkologisk Klinik, Rigshospitalet (afbud)

Anders Jakobsen, Professor og overlæge, Onkologisk Afdeling, Sygehus Lillebælt (afbud)

Karen Dybkær Sørensen, Aalborg Universitetshospital

Kirsten Grønæk, Department of Hematology/ The Epi-/Genome lab, Rigshospitalet (fraværende pga. inhabilitetsregler)

Mette Hartlev, Formand, National Videnskabsetisk Komité (afbud)

Henrik Ullum, Formand, Lægevidenskabelige Selskaber

Marianne Lisby, Aarhus Universitetshospital (afbud)

- suppleant: Marianne Nielsen

Franziska Wolf, Uddannelses- og Forskningsministeriet (afbud)

Anders Børghlum, Professor og leder, Genomcenter ved Aarhus Universitet og Aarhus Universitetshospital (afbud)

Torben Kruse, Professor, Odense Universitetshospital

Martin Bøggsted, Professor, Klinisk Institut, Aalborg Universitet

Torben Hansen, Professor, Section for Metabolic Genetics, Københavns Universitet

Gunnar Gislason, Forskningschef, Hjerteforeningen (afbud)

Jens Wehl, Sundhedsstyrelsen (afbud)

Jens Lundgren, Professor, Rigshospitalet og Klinisk Institut, Københavns Universitet (afbud)

Tine Jess, Administrerende direktør, Statens Serum Institut

Jørgen Schøller, Institut for Sundhedsteknologi, DTU

Claus Højbjerg Gravholt, Professor og overlæge, Medicinsk Endokrinologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital (fraværende pga. habilitetsregler)

Marlene Fredborg, Innovationsfonden (afbud)

Observatører

Jan Poulsen, Afdelingschef, Sundhedsdatastyrelsen (afbud)
Jacob Bjerg Larsen, Politisk chef, Lægemiddelindustriforeningen (afbud)
Philip Hougaard, Vice President, Biometrics, Lundbeck

Gæster

Mette Nordahl Svendsen, MeInWe, Københavns Universitet (afbud)
Iben Mundbjerg Gjødsbøl, MeInWe, Københavns Universitet
Tyge Arnold, Sundheds- og Ældreministeriet (afbud)

Fra Nationalt Genom Center

Birgitte Nybo Jensen
Peter Johansen
Lene Heickendorff
Grith Enemark
Mette Christensen
Morten Andreasen (udvalgssekretær)

Referat

Ad 16/20 Velkomst og godkendelse af dagsorden

REFERAT:

Velkomst

Formanden bød velkommen. Udvalget skal fagligt kvalificere den faglige vurdering, arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering har foretaget.

Godkendelse af dagsorden

Dagsorden blev godkendt.

Ad 17/20: Habilitet

Præsentation af habilitetsregler ifm. medlemmernes deltagelse i den faglige kvalificeringsproces v. Søren Brunak, formand for udvalget

REFERAT:

Formanden understregede vigtigheden af, at ingen senere kan rejse kritik mht. habilitet. Han gennemgik de habilitetsregler, der er aftalt i sammenhæng med udvalgets behandling og inviterede udvalgets medlemmer til at kommentere eller stille afklarende spørgsmål. Han bemærkede, at såfremt der opstår behov for drøftelser, der giver medlemmer habilitetsproblemer, vil der blive sørget for, at de pågældende kan sendes "uden for døren" i digital forstand i et venterum. Det blev desuden gjort klart at det er det enkelte medlems ansvar at gøre opmærksom på yderligere forhold der kan medføre inhabilitet.

Birgitte Nybo Jensen bemærkede, at NGC ikke har haft indflydelse på den faglige kvalificering, men alene har bidraget med sekretariatsbetjening.

Se beskrivelse af habilitetsreglerne i slides.

Spørgsmål og kommentarer:

- Det blev bemærket, at det fremsendte materiale til habilitetserklæringen giver indtryk af, at man ikke nødvendigvis er inhabil, fordi man har haft et samarbejde med nogen, der har lavet en indstilling. Søren Brunak takkede for bemærkningen og slog fast, at man har pligt til at gøre opmærksom på samarbejde, der kan opfattes som problematisk ift. habilitet, men at mange uundgåeligt har en form for samarbejde evt. i brede konsortier, der ikke nødvendigvis skaber habilitetsproblemer, herunder ved samarbejder der ligger uden for de indstillede områder. Formanden opfordrede til, at medlemmer skulle sige til hvis de på baggrund af denne uddybning var inhabile i forhold til visse patientgrupper.

Ad 18/20: Præsentation af forslag til faglig kvalificering

Præsentation af forslag til faglig kvalificering i regi af FI-udvalget v. Søren Brunak formand for udvalget og Ole Skøtt næstformand for udvalget

REFERAT:

Formanden forklarede, at Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (arbejdsgruppen) har inddelt de indkomne indstillinger i to kategorier, kategori A som er til videre behandling mhp. eventuel inklusion, og kategori B der ikke inkluderes i denne runde. Det er sket med baggrund i de styrende principper.

A-indstillinger, der er overlappende og sammenhængende, skal herefter grupperes i afgrænsede patientgrupper. Endvidere kan B-kategorien rumme indstillinger, der også er delvist overlappende med indstillinger i kategori A, og som derfor også vil blive inkluderet af hensyn til princippet om, at alle patienter i en patientgruppe skal tilbydes helgenomsekventering nationalt, hvis de inkluderes.

Udvalget skal:

- a) Foretage en faglig kvalificering og konsolidering af indstillinger under samme patientgruppe
- b) Foretage et fagligt skøn af skalering af antal patienter
- c) Udarbejde forslag til fagspecialer til et eventuelt fremtidigt specialistnetværk
- d) Udarbejde samlet vurdering/konklusion for indstilling af patientgruppen

Se desuden slides.

Formanden bemærkede, at kriteriet for at en indstilling indplaceres i kategori A af arbejdsgruppen er, at mindst halvdelen af arbejdsgruppens medlemmer har vurderet en indstilling til kategori A. Efter dette kriterie er 34 indstillinger blevet vurderet til kategori A. Formanden spurgte om nogen havde indvendinger imod dette grundlag. Der var ingen indvendinger i udvalget, og det blev herunder bemærket, at beslutningen herom hører godt hjemme i arbejdsgruppen.

Ad a): Faglig kvalificering og konsolidering

Formanden forklarede, at formandskabet har udarbejdet det fremlagte forslag med sekretariatshjælp fra NGC. Grupperingen har resulteret i 13 patientgrupper. Udvalget fandt den grundlæggende konsolidering hensigtsmæssig.

Henrik Ullum foreslog, at gruppe 3 (Børn og unge med uafklaret cytopeni) lægges sammen med gruppe 4 (Arvelig hæmatologisk sygdom). Dette tilsluttede udvalget sig. Derudover var der opbakning i udvalget til den foreslåede konsolidering, der således består af 12 patientgrupper.

Spørgsmål og kommentarer:

- Det blev bemærket at udvalget ikke er ideelt sammensat til at gå ind i den faglige vurdering. Det kan være relevant at nævne. Formanden erklærede sig enig, men bemærkede, at udvalget alene skal foretage en mere overordnet faglig kvalificering og konsolidering, ikke gentage Arbejdsgruppens proces. Udvalget er blevet bedt om at tage et medejerskab til denne del.

Ad b) Skalering

Formandskabet bemærkede, at angivelsen af antal patienter er usikker som følge af,

- at det i udgangspunktet ikke har været klart, om ansøgerne skulle angive antal patienter eller sekventeringsbehov – i nogle sammenhænge vil man fx skulle foretage familieundersøgelser eller lave mere end en helgenomssekventering per patient.
- at antallet af helgenomssekventeringer afhænger af, hvor ihærdigt der i sidste ende ønskes diagnosticeret på patientgruppen, altså hvor mange man vil sekventere for at kunne stille en sikker diagnose
- at der kan ske ændringer som følge af den endelige prioritering, der skal foretages af regionerne
- at der kan ske ændringer pga. ny evidens for diagnostisk værdi.

Spørgsmål og bemærkninger:

- Formanden foreslog, at udvalget anbefaler, at skaleringen/prioriteringen efterlader plads til fleksibilitet og herunder en anden runde af patientudvælgelse, fordi fx ny evidens kan gøre det relevant at inkludere andre patientgrupper, eller udvide eksisterende. Udvalget bakkede op om forslaget.
- Der blev spurgt til, om de relevante kliniske miljøer kan antages at være klar til de helgenomanalyser, de evt. får mulighed for at bestille. NGC svarede, at det er en central opgave for de kommende specialistnetværk at afklare om miljøerne er klar til fortolkningsopgaven, så data ikke hober sig op. Det vil også være i fokus i den endelige implementering i regi af regionerne.

Ad c) Specialistnetværk

Henrik Ullum gjorde indledningsvis opmærksom på, at man nemt kan glemme relevante klinikere i nedsættelsen af specialistnetværk, hvorfor det vil være at foretrække, at man spørger specialisterne først. Han pegede desuden på, at arbejdet med de nationale kliniske retningslinjer, hvor en bred kreds deltager, er en meget

inkluderende proces og et godt forbillede. Formandskabet erklærede sig enig i, at mange af overvejelserne hører naturligt hjemme i LVS. Det blev desuden drøftet, om der kan være behov for forskellige typer specialistnetværk afhængig af patientgruppernes bredde.

Udvalget lagde sig fast på et forslag, hvor formandskabet for LVS sammen med formandskabet for Forsknings- og infrastrukturudvalget, med bistand fra NGC, udarbejder et forslag til sammensætning af specialistnetværk. Dette forslag sendes endelig i en kort høring hos de specialebærende lægevidenskabelige selskaber, idet der sigtes efter høj grad af inklusion. Birgitte Nybo Jensen fra NGC bemærkede, at NGC har behov for at gennemtænke forslaget mhp den videre samlede proces.

Ad d) Samlet vurdering/konklusion

Udvalget bemærkede, at de ikke har foretaget ny evaluering af indstillingerne. Udvalget bemærkede yderligere at det var vigtigt at der er ressourcer til en anden runde af patientudvælgelse, og at klinikere derved får mulighed for at indstille nye patientgrupper, eller udvide allerede inkluderede. Det blev herudover bemærket at der bør være mulighed for at foretage mere end 60.000 helgenomsekventeringer, da prisen er faldet over de senere år.

Udvalget har følgende bemærkninger:

1. Faglig kvalificering/konsolidering: Udvalget støtter den nævnte konsolidering med de oven for nævnte justeringer.
2. Skalering: Udvalget støtter den skalering, patientudvælgelsen/konsolideringen indebærer, men bemærker her, at der skal være plads til yderligere patientgrupper
3. Specialistnetværk: Udvalget støtter de angivne punkter med tilføjelse af forslaget om alternativ proces for forslag til fagspecialer til eventuelt fremtidigt specialistnetværk som nævnt oven for.
4. Udvalget støtter den foreslåede konklusion med de oven for nævnte justeringer.

Ad 20/20: Præsentation af den videre proces med udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering og udvælgelse af nye patientgrupper i 2021

Orientering v. Birgitte Nybo, lægefaglig chef, Nationalt Genom Center, og efterfølgende kommentering

REFERAT:

Birgitte Nybo Jensen gennemgik den videre proces, der efter planen munder ud i implementering og nedsættelse af specialistnetværk først i 2021. Sideløbende hermed vil en ny runde med patientudvælgelse blive igangsat.

NGC har aftalt med formandskabet, at udvalgets behandling evalueres ved udvalgets kommende møde 10. november.

Se slides.

Ad 21/20: Eventuelt

Formanden bemærkede, at udvalgets beslutninger godkendes som del af referatet senest ved udvalgets kommende møde 10. november 2020.