

Referat

Møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Dato og sted

Den 9. februar 2021, kl. 11.30 – 13.30 på Microsoft-Teams (virtuel mødeplatform)
Mødeleder Leif Panduro, sekretær Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	15	Status på etablering af National Genom Centers infrastruktur v/Bettina Lundgren
2.	10	Resultat af indstillingsrunde 1 og tidsplan for nedsættelse af specialistnetværk v/Leif Panduro
3.	25	Opgaver i nationale specialistnetværk v/Birgitte Nybo
4.	25	Status for pilot specialistnetværk Børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme v/Peter Johansen
5.	25	Proces for indstillingsrunde 2 v/Birgitte Nybo
6.	10	Arbejdsgruppens arbejde i 2021 v/Leif Panduro
7.	10	Eventuelt v/Leif Panduro

Deltagere

Leif Panduro, sundhedsdirektør Region Sjælland (formand)
Bettina Lundgren, CEO, National Genom Center
Linda Aagaard Thomsen, Kræftens Bekæmpelse (indstillet af Danske Patienter)
Britt Elmedal Laursen (indstillet af Region Midtjylland, onkologi/farmakologi)
Irene Kibæk Nielsen (indstillet af Region Nordjylland, klinisk genetik)
Lilian Bomme Ousager (indstillet af Region Syddanmark, klinisk genetik)
Finn Cilius Nielsen (indstillet af Region Hovedstaden, klinisk biokemi)
Flemming Skovby (indstillet af Region Sjælland, pædiatri/klinisk genetik)
Henning Bundgaard (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, kardiologi)
Kirsten Grønbæk ((indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, hæmatologi) **(afbud)**)
Claus Gravholt (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, endokrinologi)
Jørgen E. Nielsen (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, neurologi) **(afbud)**
Trine Hyrup Mogensen (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, infektionsmedicin)
Thomas Werge (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, psykiatri)
Suppleanter: Mette Møller Handrup (LVS) og Lene Buhl Riis (LVS)
Fra National Genom Center deltog: Birgitte Nybo, Lene Heckendorff, Peter Johansen og Emma Lindemann Jensen

Pkt. 1/21

Status på etablering af National Genom Center infrastruktur (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager status for etablering af National Genom Center infrastruktur til efterretning.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering får til deres møder en kort status for etablering af National Genom Center (NGC) infrastruktur.

Baggrund

-

Løsning

På mødet den 9. februar 2021 orienteres arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering bl.a. om følgende:

Opdateret strategi for personlig medicin

Sundheds- og Ældreministeriet og Danske Regioner har arbejdet på opdatering af den nationale strategi for personlig medicin. Strategiens principper og strategiske indsatsområder med fokus på udviklingen af personlig medicin i det danske sundhedsvæsen fastholdes i nuværende form. Hovedfokus i strategien vil være implementering af infrastrukturen for helgenomsekventering.

Strategiperioden er 2-årig (2021-2022) med tre faser:

- 1) Implementering af infrastrukturen for helgenomsekventering.
- 2) Implementering af en forskningsinfrastruktur for personlig medicin.
- 3) Drøftelser om et bredere perspektiv på personlig medicin som oplæg til en ny strategiperiode.

Den opdaterede Nationale Strategi for Personlig Medicin og den nye governance er godkendt af Bestyrelsen for Den Nationale Strategi for Personlig Medicin ved bestyrelsesmødet den 7. januar 2021. Den opdaterede strategi forventes publiceret primo 2021.

Ny governance

I forbindelse med opdatering af strategien etableres ny governance struktur for at styrke samarbejdet med klinikken og ibrugtagning af den nationale infrastruktur til gavn for patienterne. Der er nedsat en styregruppe, som skal sikre et tydeligt fællesoffentligt ansvar for udvikling, implementering og drift af den nationale infrastruktur for personlig medicin med et særligt fokus på helgenomsekventering i 2021-22. På mødet præsenteres den nye governancestruktur.

Aftaler mellem regioner og Nationalt Genom Center

For at NGC sammen med regionerne kan understøtte gennemførelsen af helgenomsekventeringer fuldt ud til klinisk brug som en del af patienternes behandlingsforløb, skal der foreligge et endeligt aftalegrundlag mellem NGC og den enkelte region om samarbejdet.

Der er samlet tale om:

- En "WGS-aftale" om samarbejdet mellem Region Hovedstaden, Region Midtjylland og NGC.
- En samarbejdsaftale med tilhørende databehandleraftale regionerne imellem.
- En "HPC-aftale" med tilhørende databehandleraftale med alle fem regioner om databehandlingen (hvor NGC er databehandler for regionerne) på de 4 services, som NGC pt. tilbyder regionerne.

WGS-aftalen samt HPC-aftaler med tilhørende databehandleraftaler er indgået med Region Hovedstaden, Region Midtjylland og Region Nordjylland.

Der er pt. endnu ikke etableret et endeligt aftalegrundlag mellem NGC og Region Syddanmark og Region Sjælland, men det forventes snart at ske.

Gennemførte hospitalstest

Hospitalstesten med Region Midtjylland er gennemført og NGC's infrastruktur er klar til at modtage patientprøver til helgenomsekventering fra børn med sjældne sygdomme fra regionen.

NGC har testet infrastrukturen i samarbejde med fagpersonalet i NGC's helgenomsekventeringscenter med facilitet i WGS Vest (MOMA, Aarhus Universitetshospital) og fagpersonalet i Klinisk genetisk afdeling på Aarhus Universitetshospital. Med udgangspunkt i den gennemførte test er der udarbejdet en evalueringsrapport, som WGS Vest og Klinisk genetisk afdeling på Aarhus Universitetshospital har godkendt.

Hospitalstesten med Region Hovedstaden forventes snart afsluttet, da det kun er evalueringsrapporten, der mangler at blive godkendt.

Videre proces

-

Referat

Bettina Lundgren præsenterede status på etablering af Nationalt Genom Centers infrastruktur med fokus på:

Opdateringen af National Strategi for Personlig Medicin

- Der er tale om en let opdatering med fokus på ny governancestruktur i NGC samt implementering og drift af den nationale infrastruktur for personlig medicin.

Ny governancestruktur

- Bestyrelsen og de underliggende udvalg er nedlagt, og i stedet er en styregruppe, advisory boards og arbejdsgrupper nedsat.

- Styregruppens ni medlemmer er:
 - Repræsentant fra Sundhedsministeriet (formand)
 - Sundhedsdirektørerne i regionerne (5) (næstformand Leif Panduro)
 - Direktøren i Nationalt Genom Center (næstformand)
 - Danske Regioners lægefaglige direktør
 - Formanden for Ledelsesforum for Medicinsk Sundhedsforskning.
- Formålet med styregruppen er at have en tydelig beslutningsstruktur, der kan sikre hurtig eksekvering af beslutninger vedrørende den nationale infrastruktur for personlig medicin, og som kan binde relevant infrastruktur-elementer sammen.
- Styregruppen skal bl.a.:
 - Sikre fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder.
 - Sikre sammenhæng til øvrige relevante nationale og regionale datainfrastrukturer.
 - Godkende model for fordeling af 60.000 helgenomsekventeringer.
 - Forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.
 - Sikre inklusion af øvrige datakilder på infrastrukturen for personlig medicin.
- Udviklingen af personlig medicin vil ske i tæt samarbejde med sundhedsvæsenets parter, forskningsmiljøer og life science industrien.
- Der etableres et nationalt partnerskab for sundhedsdata til forskning og innovation, hvor relevante aktører inden for sundhedsvæsenet og forskningsmiljøer mødes og drøfter brugen af danske sundhedsdata til forskning, kvalitetsudvikling og innovation – herunder personlig medicin.

Leif Panduro bemærkede at:

- De nye partnerskaber erstatter det tidligere STARS udvalg (Strategisk Alliance for Register- og Sundhedsdata) og skal understøtte behandlingen i klinikken.
- Selvom bestyrelsen er nedlagt, vil flere af interessenterne herfra indgå i advisory boards under NGC.

Aftalegrundlag mellem regioner og NGC

- Det forventes at være på plads i februar, og derefter kan regionerne få adgang til NGC's supercomputer.

Hospitalstest.

- Region Midt kan gå i drift nu, og Region Hovedstaden har udført testen og rapporten er i gang med at blive udarbejdet.
- De tre andre regioner er klar til at gå på så snart aftalegrundlaget er på plads.

Arbejdsgruppen tog status til efterretning.

Pkt. 2/21

Resultat af indstillingsrunde 1 samt tidsplan for nedsættelse af specialistnetværk (O) v/Leif Panduro

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager resultatet af indstillingsrunde 1 samt tidsplan for nedsættelse af specialistnetværk til efterretning.

Problemstilling

-

Baggrund

Der var i alt 72 indstillinger i den første runde til udvælgelse af patienter til helgenomsekventering. Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering udvalgte 34 af disse til videre kvalificering i Forsknings- og infrastrukturudvalget (FI-udvalget) og i Lægevidenskabelige Selskaber (LVS). I FI-udvalget blev de 34 indstillinger konsolideret i 12 overordnede patientgrupper.

Løsning

Sundhedsdirektørkredsen har udvalgt alle 12 konsoliderede patientgrupper til helgenomsekventering på møde den 11. december 2020. Dette har styregruppen for implementering af personlig medicin tiltrådt. Der er i januar 2021 udsendt mail om resultatet af indstillingsrunde 1 samt de næste skridt i processen med nedsættelse af specialistnetværk til alle indstillere, regioner og LVS.

Det er styregruppens ønske, at alle specialistnetværk nedsættes successivt i løbet af 2021. Der er derfor udarbejdet et forslag til en prioriteret igangsættelse af nationale specialistnetværk:

1. kvartal 2021:

- Børn og unge med kræft (op til 18 år).
- Arvelig hæmatologisk sygdom, inkl. børn og unge med uafklaret cytopeni
- Endokrinologiske patienter.

Regioner, LVS, Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram videncenter samt Danske Patienter er blevet bedt om at udpege medlemmer til disse specialistnetværk. Første møde i specialistnetværkene vil blive afholdt i marts.

2. kvartal 2021:

- Kræft hos unge voksne (18-30 år), samt arvelig kræft hos voksne
- Primær immundefekt
- Arvelige hjertesygdomme.

Udpegningsbreve udsendes i marts og første møde afholdes i maj.

I 3. og 4. kvartal følger udpegnings og nedsættelse af de resterende seks specialistnetværk:

- Psykiatri børn og unge
- Nyresvigt
- Sjældne sygdomme hos voksne
- Neurogenetiske patienter
- Hæmatologisk cancer
- Føtal medicin
- Uhelbredelig kræft

Styregruppen vil drøfte og godkende plan for nedsættelse af de sidste specialistnetværk på mødet den 26.02.2021.

Sundhedsdirektørkredsen har efter indstillingsrunde 1 noteret den forventede høje efterspørgsel efter WGS inden for de 12 patientgrupper. Flere patientgrupper skal have adgang til de 60.000 WGS. Sundhedsdirektørkredsen ønsker således at følge forbruget af WGS tæt, så der løbende kan foretages justeringer, hvis behov herfor.

Arbejdsgruppen skal orienteres om og får mulighed for at kommentere rapporter og anbefalinger fra de kommende specialistnetværk, herunder anbefalinger af indikationer for patienter til helgenomsekventering. Specialistnetværkene forventes at færdiggøre deres dokumenter på forskellige tidspunkter, og der kan derfor være behov for at sende dokumenter til skriftlig høring hos arbejdsgruppen.

Videre proces

-

Referat

Leif Panduro præsenterede status for indstillingsrunde 1.

- De første seks specialistnetværk er i gang med at blive nedsat, og så snart et specialistnetværk er kommet med anbefalinger for en patientgruppe kan implementeringen af helgenomsekventering planlægges.
- NGC har lavet udkast til prioriteret rækkefølge på nedsættelsen af de 12 patientgrupper ud fra vigtighed og hurtigst mulig igangsættelse.
- Plan for nedsættelse af de resterende netværk vil blive godkendt på styregruppens møde den 26. feb. 2021.
- Næste indstillingsrunde igangsættes i 2. kvartal og her kommer arbejdsgruppen i spil igen.

Arbejdsgruppen tog resultatet af indstillingsrunde 1 til efterretning.

Pkt. 3/21

Opgaver i de nye specialistnetværk (D) v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen:

1. Tager kommissorium for nationale specialistnetværk til efterretning (bilag 3.1).
2. Drøfter skema for afgrænsning af patientgruppe (herefter afgrænsnings-skema) med henblik på faglig kvalificering (bilag 3.2).

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering orienteres om nyt kommissorium for specialistnetværk (bilag 3.1).

Til de nye specialistnetværk er udarbejdet et overordnet afgrænsningsskema, der skal hjælpe de kommende specialistnetværk med at beskrive den pågældende patientgruppe jf. opgave 1-3 i kommissoriet. Styregruppen for implementering af personlig medicin har godkendt afgrænsningsskemaet, der beskriver rammerne for opgaverne, men der er behov for arbejdsgruppens input i forhold til at folde skemaet ud så det kan benyttes i specialistværkenes opgaveløsning (bilag 3.2).

Baggrund

I forbindelse med ny governancestruktur er der udarbejdet nye kommissorier for de forskellige arbejdsgrupper under National Genom Center (NGC), herunder også specialistnetværk. Kommissoriet for specialistnetværk blev godkendt af styregruppen i december 2020.

Løsning

Formålet for de nationale specialistnetværk er at rådgive og bidrage til, at det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter inden for det konkrete sygdomsområde realiseres bedst muligt. Derudover skal specialistnetværk for de enkelte sygdomsområder være med til at sikre, at patienterne på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering gennem en koordineret klinisk anvendelse. Specialistnetværket skal desuden rådgive vedrørende opfølgning på klinisk effekt af indsatsen.

Opgaver og skema

Opgaverne for et nationalt specialistnetværk er følgende:

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering.
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen.
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt.

NGC har udarbejdet et afgrænsningsskema, der skal hjælpe specialistnetværket med at beskrive den pågældende patientgruppe jf. ovenstående opgaver. Afgrænsningsskemaet er godkendt i styregruppen. Skemaet er udarbejdet på baggrund af arbejdet i specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år, der har fungeret som pilot. Skemaet vil danne grundlag for de kommende specialistnetværks anbefalinger i forhold til beskrivelse af patientgrupper mhp inklusion til helgenomsekventering. Arbejdsgruppen bedes drøfte om og i så fald hvordan skemaet med fordel kan foldes mere ud, så det er anvendeligt for klinikerne/specialistnetværket.

Når et specialistnetværk er færdig med at beskrive deres opgaver vil deres anbefalinger for patientgruppen blive forelagt arbejdsgruppen til orientering og kommentering. Specialistnetværkets anbefaling for patientgruppen vil sammen med arbejdsgruppens eventuelle kommentarer indgå i Nationalt Genom Centers sagsfremstilling til styregruppen. Behandling og endelig godkendelse af anbefalingerne vil foregå i styregruppen.

Sammensætning

Sammensætningen af netværket er ændret i forhold til pilot specialistnetværket. Det vil bestå af en repræsentant fra hver region (kliniker), tre personer fra Lægevidenskabelige Selskaber, en repræsentant fra Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram videntcenter og en fra Danske Patienter. Blandt medlemmerne fra regionerne udvælges en næstformand. NGC har formandsposten. Klinisk akademikere er ikke repræsenteret i netværket, men vil være repræsenterede i en eller flere af de tekniske arbejdsgrupper under NGC. Specialistnetværk og tekniske arbejdsgrupper arbejder tæt sammen. Der vil være mulighed for at udvide med ekstra medlemmer, såfremt det findes nødvendigt.

Videre proces

På baggrund af arbejdsgruppens kommentarer vil skemaet blive revideret.

Bilag

- Bilag 3.1: Godkendt Kommissorium for nationale specialistnetværk 11. jan. 2021
- Bilag 3.2: Skema til afgrænsning af patientgrupper i specialistnetværk

Referat

Birgitte Nybo præsenterede opgaverne og sammensætningen i de nationale specialistnetværk og fremhævede i den forbindelse, at:

- Der vil være tæt samarbejde mellem specialistnetværk og arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering samt de tekniske arbejdsgrupper i forhold til rekvisition, fortolkning mv.
- Arbejdsgruppen får specialistnetværkers anbefalinger om den konkrete patientgruppe til kommentering forud for styregruppens godkendelse.

Birgitte Nybo præsenterede skema til specialistnetværkers beskrivelse af patientgruppe:

- På baggrund af skemaet udvikles et detaljeret, generisk skema, som anvendes af specialistnetværk til beskrivelse og afgrænsning af patientgruppen til inklusion.
- I det generiske skema skal indstillinger for patientgruppen opløses i et sæt af indikationer/sygdomsområder, og for hver indikation beskrives hvilke kriterier, der skal opfyldes før helgenomsekventering kan tilbydes.
- NGC ønsker arbejdsgruppens kvalificering af skema og vil sende det til skriftlig kommentering i arbejdsgruppen den 19. feb. med svarfrist den 10. marts.

Flere medlemmer i arbejdsgruppen kommenterede på sammensætningen af medlemmer, da der ikke indgår hverken kliniske akademikere eller kliniske genetikere, der kan støtte klinikerne. Det blev også drøftet, at der kan være forskellige behov i de forskellige specialistnetværk. Desuden blev der kommenteret på antallet af medlemmer, og at der ikke er suppleanter.

NGC svarede, at hvis der opstår et behov for andre kompetencer vil disse kunne indhentes, og at dette aftales med specialistnetværket. NGC har stort fokus på sammenhæng til arbejdet i de tekniske arbejdsgrupper. I forhold til antallet af medlemmer forventes det, at netværket kan arbejde mere agilt, og at der indkaldes i god tid i forhold til klinikernes kalendere. Det forventes at repræsentanter fra regionerne repræsenterer hele regionen og derfor har tæt kontakt til eget miljø.

Der var enighed i arbejdsgruppen, at et generisk skema er en god idé, men at ikke alle punkter vil være relevante i alle grupper, ligesom det kan være nødvendigt at tilføje ekstra punkter. Arbejdsgruppen vil gerne kommentere på det skriftligt.

Specifikt i forhold til skemaet havde medlemmer af arbejdsgruppen følgende kommentarer:

- Vigtigt at have nytteværdien for øje, hvordan der analyseres på nuværende tidspunkt, og hvad helgenomsekventering yderligere kan bidrage med.
- At det kan være dyrt at anvende helgenomsekventering til udredning af familiemedlemmer, og at det bør overvejes, om andre billigere former for analyser kan anvendes.
 - NGC svarede, at familieundersøgelser i skemaet skal forstås som undersøgelser af familiemedlemmer i forbindelse med diagnose, som f.eks. ved trio undersøgelse og ikke som efterfølgende familieundersøgelse. Der strammes op på formuleringen i skemaet for at undgå misforståelse i fremtiden.

Der blev stillet spørgsmål til hvordan, det kan håndteres, hvis et specialistnetværk peger på, at svarafgivelser skal foregå andet sted end i den eksisterende struktur i regionerne.

Til dette svarede Bettina Lundgren, at specialistnetværk har til opgave at komme med forslag, og at det er regionernes sundhedsdirektører, der er driftsherrer og tager den endelige beslutning.

Leif Panduro supplerede, at det er et vigtigt opmærksomhedspunkt, bl.a. fordi der er forskel på regionerne.

Leif Panduro bemærkede desuden, at der i indstillingerne er en forventning om, at mange patienter vil have gavn af helgenomsekventering. Sundhedsdirektørerne vil følge antallet af analyser nøje. Det også vigtigt i forhold til at fordele antallet af helgenomsekventeringer, at specialistnetværk bidtager med at beskrive indikationer og nytteværdi nøje, og samtidig beskriver indikation for at anvende helgenomsekventering på netop denne gruppe.

Som afsluttende bemærkning fra arbejdsgruppen blev der spurgt, om det er antallet eller den faglige indikation, der skal styres. Det blev bemærket, at der vil være fokus på det faglige, og at dette vil være specialistnetværkets opgave at beskrive.

Arbejdsgruppen drøftede skema for afgrænsning af patientgruppe og tog specialistnetværkets opgaver til efterretning. Desuden tilsluttede de at kommentere skriftligt på skemaet, der sendes ud den 19. feb. 2021 med svarfrist den 10. marts.

Pkt. 4/21

Status på Børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme (D) v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen:

1. Tager specialistnetværkets arbejde, herunder hospitalstest og aktuel driftsstatus til efterretning.
2. Drøfter specialistnetværkets anbefalinger omkring:
 - a) Hvilke patienter der skal have tilbudt helgenomsekventering.
 - b) Rekvirerende og fortolkende miljøer.
 - c) Parametre til opfølgning af effekt af tilbuddet om helgenomsekventering til patientgruppen.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering har som en del af deres kommissorie til opgave at kommentere på anbefalinger fra nationale specialistnetværk. Kommentarer vil indgå i National Genom Centers (NGC) sag til styregruppen for implementering af personlig medicin mhp. deres godkendelse af planen for patientgruppen.

Baggrund

Arbejdsgruppen orienteres om status for specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme.

Løsning

Specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har udarbejdet en oversigt over fortolkende miljøer og et sæt anbefalinger for patientgruppen:

a) Indikationer i patientgruppen, der bør tilbydes helgenomsekventering:

- Mistanke om en genetisk årsag og
- Tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk afklaret sygdom i familien og
- Mindst en af følgende tilstande/fund:
 - En eller flere misdannelser.
 - Komplekst sygdomsbillede.
 - Global udviklingsforsinkelse med udviklingsdeficits i to eller flere udviklingsdomæner, med IQ<70 for børn og unge over 6 år, *eller* et behov for specialinstitution / skole.
 - Skeletanomali, eksempelvis forkortede rørknogler, kraniosynostose, skeletdysplasi eller dværgvækst.
 - Neuromuskulær eller neurologisk sygdom eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuelt handikap, ataksi, epilepsi, myopati.

- Mistanke om medfødt metabolisk sygdom.
- Artrogrypose.
- Overvækst.
- Floppy infant.

b) Oversigt over de rekvirerende og fortolkende miljøer for patientgruppen:

Hvem kan rekvirere WGS for patientgruppen i regi af NGC, og hvordan rekvireres:

1. Klinisk genetikere i klinisk genetiske afdelinger, hvor klinisk genetisk afdeling rekvirerer WGS analysen, foretager fortolkning af data og udarbejder svarrapport.
2. Pædiatere efter MDT-konference med klinisk genetisk afdeling, hvor WGS analysen efterfølgende rekvireres af klinisk genetisk afdeling, der analyserer/fortolker data og udarbejder svarrapport.

Nuværende infrastruktur for exom-/genomsekventering for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år.

Nedenstående beskriver den nuværende infrastruktur i de forskellige regioner. Der afholdes regelmæssige MDT-exom-konferencer med deltagelse af læger og kliniske laboratoriegenetikere i Region Nordjylland, Region Midtjylland, Region Syddanmark og Region Hovedstaden.

Region	Rekvision	Sekventering	Fortolkning af data	Udarbejdelse af klinisk svar
Nordjylland	Klinisk Genetisk Afdeling	Afdeling for Molekylær Diagnostik, Aalborg UH	Afdeling for Molekylær Diagnostik og Klinisk Genetisk Afdeling	Klinisk Genetisk Afdeling og Afdeling for Molekylær Diagnostik
Midtjylland	Klinisk Genetisk Afdeling	MOMA	Klinisk Genetisk Afdeling	Klinisk Genetisk Afdeling
Syddanmark	Klinisk Genetisk Afdelinger	Klinisk Genetisk Afdelinger	Klinisk Genetisk Afdelinger	Klinisk Genetisk Afdelinger
Sjælland	Klinisk Genetisk Afdeling	Afdeling for Genomisk Medicin	Afdeling for Genomisk Medicin	Afdeling for Genomisk Medicin
Hovedstaden	Klinisk Genetisk Klinik	Klinisk Genetisk Klinik	Klinisk Genetisk Klinik	Klinisk Genetisk Klinik

c) Parametre, der med fordel kan følges for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen:

De anbefalede parametre til opfølgning af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen er således:

- Totalt antal prøver
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til NGC
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar (metode drøftes i specialistnetværket på kommende møde)

Anbefalingen til opfølgning af effekt af helgenomsekventering til patientgruppen er initalt beskrevet i bilag 7.1, men er på baggrund af drøftelse på møde i specialistnetværket 19. januar 2021 blevet revideret (bilag 7.2).

Videre proces

Arbejdsgruppens kommentarer til specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med specialistnetværkets anbefaling indgå i NGC's sagsfremstilling omkring videre plan for patientgruppen. Behandling og endelig godkendelse af planen vil foregå i styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

- Bilag 7.1: Specialistnetværkets afgrænsning og beskrivelse af området sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år'
- Bilag 7.2: Referat fra møde i specialistnetværket for børn og unge under 18 med sjældne sygdomme 19. jan. 2021

Referat

Peter Johansen præsenterede arbejdet og anbefalingerne i specialistnetværk for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme.

Arbejdsgruppen havde ingen kommentarer til Indikationer i patientgruppen, der bør tilbydes helgenomsekventering (pkt. a).

Arbejdsgruppen havde følgende kommentarer til Oversigt over de rekvirerende og fortolkende miljøer for patientgruppen (pkt. b):

- Genomisk medicin er en afdeling og ikke et afsnit. *[Ref. Efter mødet er dette rettet i ovenstående sagsfremstilling]*
- Der er inkonsistens mellem tabellen, der beskriver de rekvirerende og fortolkende afdelinger, samt beskrivelsen af hvem der kan rekvirere. I tabellen står der, at afdeling for Genomisk Medicin fortolker data for Region Sjælland, hvor der i teksten står, at data skal fortolkes af klinisk genetik.

- MDT for hver helgenomsekventering er meget tungt, og der kan være behov for bredere klinisk adgang.
 - Til dette svarede NGC: Der kan være forskellige behov for de forskellige patientgrupper, og det er ikke et krav, at der skal benyttes MDT for at rekvirere helgenomsekventering for andre patientgrupper.
- Beskrivelsen er specialistnetværkets nuværende anbefalinger, og det skal fremgå, at der kan opstå behov for justeringer løbende.

Arbejdsgruppen havde følgende kommentarer til Forventet antal helgenomsekventeringer pr. år for patientgruppen:

- At det forventede antal er behæftet med stor usikkerhed, det kan sagtens være 4000 eller 6000 i stedet for de beskrevne ca. 5000.

Leif Panduro bemærkede, at antallet virker meget højt. Sundhedsdirektørerne vil have fokus på antallet af forbrug af helgenomsekventeringer og vil kunne justere det undervejs.

Arbejdsgruppen havde følgende kommentarer til parametre, der med fordel kan følges for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen (pkt. c):

- Det er vigtigt at følge det diagnostiske udbytte med henblik på opfølgning af patientgrupperne
- At man bør inkludere patientperspektivet i opfølgning af tilbuddet om helgenomsekventering. Dette kan muligvis gøres via LUP.

Arbejdsgruppen var enige i, at modellen kan danne basis for de kommende afrapporteringer fra specialistnetværk.

Bettina Lundgren bemærkede, at afrapporteringen til styregruppen og Novo Nordisk Fonden vil være på et overordnet niveau. NGC har derfor også opgaven med specialistnetværket at se på, hvad patienterne får ud af det.

Arbejdsgruppen drøftede specialistnetværkets anbefalinger og tog derudover specialistnetværkets arbejde til efterretning.

Pkt. 5/21

Proces for indstillingsrunde 2 (D) v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen:

1. Tager orientering om planlægning af ny indstillingsrunde til efterretning.
2. Drøfter plan for arbejdsgruppens faglige vurderingsopgaver i den kommende proces for udvælgelse af patientgrupper, herunder:
 - a. Er grænsen på 50% for endelig kategorisering af indstillinger hensigtsmæssig?
 - b. Er det hensigtsmæssigt at indstillinger skal indsendes via regioner og/eller Lægevidenskabelige Selskaber?
3. Drøfter plan for kvalificering af nyt indstillingskema, herunder:
 - c. Bør der kunne indstilles til udvidelse af allerede udvalgte patientgrupper?

Problemstilling

Planlægning af proces for indstillingsrunde 2 er igangsat, og arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ønskes inddraget i planlægning af arbejdsgruppens faglige vurderingsopgaver ved den kommende indstillingsrunde samt revisionen af indstillingskemaet.

Baggrund

Styregruppen for personlig medicin har besluttet at iværksætte indstillingsrunde 2 for udvælgelse af patienter til helgenomsekventering i løbet af første halvår 2021. Det er endvidere besluttet at revidere processen for udvælgelse af patientgrupper. Erfaringerne fra første indstillingsrunde vil indgå som grundlag for tilretning af processen. National Genom Center (NGC) har fået til opgave at udarbejde forslag til processen for indstillingsrunde 2. Indstillingskemaet skal ligeledes revideres.

Løsning

Ved mødet orienteres om den foreløbige tidsplan for processen. Styregruppen skal drøfte udkast til procesnotat og indstillingskema ved møde den 16. april 2021. Når procesnotatet er godkendt, kan der sendes invitationer ud til indstillingsrunde 2. Det forventes at ske i maj 2021. Der sigtes mod at afholde møde i arbejdsgruppen for behandling af indstillingerne august/ september 2021.

Ved mødet præsenteres planerne for arbejdsgruppens faglige vurderingsopgaver i den nye proces med mulighed for kommentering. Overordnet forventes det, at arbejdsgruppens opgaver med faglig vurdering af indstillingerne med inddeling i kategorier på baggrund af de styrende principper vil foregå som ved første runde og med anvendelse den elektroniske platform. Det bemærkes, at indstillinger til runde 2 vil blive udarbejdet og indsendt til NGC i elektronisk form. Det drøftes om grænsen for, at en indstilling bliver endeligt kategoriseret i kategori A er fyldestgørende.

Endvidere drøftes hensigtsmæssigheden af, at indstillinger skal indsendes via regioner og/eller LVS.

Det faglige indhold af indstillingsskemaet skal tilrettes på baggrund af bl.a. arbejdsgruppens tidligere tilbagemeldinger for at styrke det faglige grundlag for arbejdsgruppens vurderingsproces. Arbejdsgruppen ønskes inddraget i kvalificering af indstillingsskemaet. Ved dette møde præsenteres væsentlige ændringer i udkast til nyt indstillingsskema med mulighed for at give kommentarer.

Endvidere drøftes det om et allerede etableret specialistnetværk med fordel kan udvides, hvis en patientgruppe fra en indstilling i indstillingsrunde 2 passer i dette netværk.

Der vil blive en skriftlig høringsrunde senere, hvor arbejdsgruppen inviteres til at kommentere på udkast til revideret indstillingsskema. Bemærkninger fra arbejdsgruppen vil indgå i arbejdet med at færdiggøre indstillingsskemaet.

Videre proces

Udkast til nyt indstillingsskema fremsendes til arbejdsgruppen snarest efter mødet mhp. kommentering med 14 dages høringsfrist. Arbejdsgruppens bemærkninger indgår i arbejdet med revision af skemaet. Indstillingsskemaet skal endvidere tilpasses de øvrige trin i den samlede proces for patientudvælgelse og skal til slut godkendes af styregruppen. Indstillingsskemaet kommer på dagsorden til møde i styregruppen den 16. april 2021.

Bilag

-

Referat

Birgitte Nybo præsenterede plan for indstillingsrunde 2 og de væsentligste ændringer i indstillingsskemaet.

- Indstillingsrunden forventes at igangsættes i maj. Arbejdsgruppens faglige vurdering forventes at finde sted i august/september.

De væsentligste ændringer i indstillingsskemaet drejer sig om præciseringer på flg. områder:

Faglighed og værdi for patienten

- Faglig begrundelse for indstillingen (diagnostisk udbytte og merværdi ved skifte fra nuværende diagnostik).
- Grundlaget for indstillingen (henvisning til publikationer eller national/international erfaring).

Adgang til hurtig og bedre behandling nationalt

- I hvilket omfang WGS eller andre omfattende genetiske analyser allerede er i klinisk anvendelse for patientgruppen.
- Muligheder for en national udbredelse af WGS til klinisk anvendelse for patientgruppen (fagligt miljø).

Skalering

- Antal patienter per år (ny diagnosticerede og evt. tidligere diagnosticerede patienter).
- Antal WGS per år - behov ud fra bl.a. familieundersøgelser/trio, screening, kræftsygdomme og dækningsgrad.

Nuværende udredning og anvendelse af genetisk diagnostik

- Nuværende diagnostisk setup for region/regioner bag indstilling (rekvisition, genetisk diagnostik, tolkning og svarafgivelse).

NGC ønsker arbejdsgruppens kvalificering af skema og vil sende det til skriftelig kommentering i arbejdsgruppen den 19. feb. med svarfrist den 10. marts 2021.

Arbejdsgruppen vil gerne kommentere på det skrifteligt og bemærkede, at fokus er meget fremadrettet på 'ny diagnosticerede', mens der samtidig kan være mange uafklarede patienter i en patientgruppe i klinikken. Desuden at det i et samfundsøkonomisk perspektiv kan være en fordel at kunne stille en diagnose og målrette behandlingen.

Leif Panduro svarede, at der er en snitflade i forhold til hvad Novo Nordisk Fondens bevilling bruges til. Hvis helgenomsekventering viser sig at have stor betydning for diagnosticering af en patientgruppe, vil den enkelte region evt. kunne udvide med egen midler.

Birgitte præsenterede tre overordnede spørgsmål i forhold til arbejdsgruppens faglige kvalificering af indstillede patientgrupper i runde 2.

Arbejdsgruppen tilsluttede sig, at grænsen på 50% for endelig kategorisering af indstillinger er hensigtsmæssig, og at indstillinger skal sendes på vegne af regioner og/eller Lægevidenskabelige Selskaber.

Arbejdsgruppen havde desuden følgende kommentarer til indstillingsrunden:

- At de faglige selskaber får taget de relevante parter i ed og at ensartede indstillinger bør undgås.
- At det skal gøres klart for indstiller, at der er tale om en national indstilling.
- At indstiller skal vide, at vedkommende kan udpeges til specialistnetværk.
- At LVS og regionerne skal sørge for, at det er de rette personer, der udpeges til at sidde i specialistnetværk.

Arbejdsgruppen drøftede planen for arbejdsgruppens faglige vurderingsopgaver samt tog plan for indstillingsrunde 2 til efterretning.

Pkt. 6/21

Arbejdsgruppens arbejde i 2021 (O) v/Leif Panduro

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orientering om arbejdsgruppens arbejde i 2021 til efterretning.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering orienteres om arbejdet for 2021 herunder:

- Kommentering af afgrænsningsskema for opgaver i specialistnetværk (februar)
- Kommentering af revideret indstillingskema (februar/marts)
- Faglig vurdering af indstillinger fra indstillingsrunde 2 (primo september 2021)
- Løbende orientering og kommentering af anbefalinger til afgrænsning af patientgrupper mv, fra nye specialistnetværk.

Baggrund

-

Løsning

Kommentering af revideret indstillingskema

Der pågår et arbejde med at revidere processen for indstilling af patientgrupper til helgenomsekventering til indstillingsrunde 2. Proces for indstillingsrunde 2 samt nyt indstillingskema skal godkendes på møde i styregruppen for implementering af personlig medicin den 16 april. National Genom Center (NGC) vil i den forbindelse bede arbejdsgruppen om at kommentere på en revision af indstillingskemaet (feb. 2021)

Skemaet vil blive udsendt til skriftelig høring med en 14 dages svarfrist for kommentarer. NGC udarbejder på baggrund heraf en revideret version af indstillingskemaet, som efterfølgende behandles på møde i styregruppen.

Ny indstillingsrunde

Der vil, efter godkendelse af proces for indstillingsrunde 2 i styregruppen, blive igangsat en ny indstillingsrunde. Det forventes, at arbejdsgruppen skal behandle de indkomne indstillinger i august/september 2021.

Kommentering af anbefalinger fra nye specialistnetværk

Arbejdsgruppen har en opgave med at kommentere rapporteringer og anbefalinger fra de nationale specialistnetværk. Specialistnetværkene nedsættes successivt og forventes at færdiggøre deres dokumenter på forskellige tidspunkter. Derfor kan der være behov for at sende dokumenter til skriftlig høring løbende hos arbejdsgruppen. De første rapporteringer og anbefalinger vil tidligst foreligge ultimo Q2.

Kommende møde

Der afholdes et statusmøde i arbejdsgruppen i juni 2021, hvor følgende punkter forventes behandlet:

- Status for hospitalstests og antal patientprøver.
- Status for arbejde i specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme.
- Status for nedsættelse af nye specialistnetværk.
- Tidsplan for ny faglig vurdering i forbindelse med indstillingsrunde 2.
- Arbejdsgruppens arbejde fremadrettet.

Videre proces

-

Referat

Arbejdsgruppen tog kommende opgaver til efterretning.

Pkt. 7

Eventuelt v/Leif Panduro

Bettina Lundgren præsenterede, at NGC er i gang med at udvikle en række podcasts, der har til formål at udbrede og orientere sundhedspersonale om arbejdet med og udviklingen af personlig medicin.

Det blev aftalt, at arbejdsgruppen kan byde ind med forslag til indhold og udpege relevante personer til en workshop Arbejdsgruppen vil modtage mail om dette.

Birgitte Nybo orienterede om, at Britt Elmedal Laursen vil indtil videre indgå i arbejdet som formand for to specialistnetværk med patientgrupper med kræft.

Der blev stillet spørgsmål til, om man som medlem af arbejdsgruppen også kan sidde som medlem i et specialistnetværk. Det kan man godt.