



Referat

Møde i arbejdsgruppen for kliniske anvendelse af helgenomsekventering

Dato: 22-06-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2108783
Dok.nr.: 1768477

Dato og sted:

Den 16. juni 2021, kl. 10-12 på Microsoft-Teams (virtuel mødeplatform)

Mødeleder: Leif Panduro

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	15	Status på Nationalt Genom Center infrastruktur (orientering) v/Bettina Lundgren
2.	30	Proces for indstillingsrunde 2 samt faglig vurdering af indstillinger (drøftelse) v/ Peter Johansen og Lene Heickendorff
3.	10	Status på specialistnetværk (orientering) v/Birgitte Nybo
4.	30	Arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværkenes anbefalinger (drøftelse) v/Leif Panduro
5.	30	Indledende drøftelse af indhold vedr. opfølgning og effekt for helgenomsekventering v/Leif Panduro
6.	5	Arbejdsgruppens arbejde andet halvår i 2021 v/Leif Panduro
7.	5	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)

Claus Gravholt (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, endokrinologi)

Jørgen E. Nielsen (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, neurologi)

Trine Hyrup Mogensen (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, infektionsmedicin)

Thomas Werge (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, psykiatri)

Fra National Genom Center: Birgitte Nybo, Lene Heickendorff og Peter Johansen

Pkt. 1 Status på Nationalt Genom Centers infrastruktur (orientering) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager mundtlig status på Nationalt Genom Centers infrastruktur til efterretning.

Referat

Status blev taget til efterretning.

Bettina Lundgren gav status for flg. områder:

- NGC's nøgletal (KPI) ift. udvikling af ibrugtagning af infrastrukturen, herunder antal helgenomsekventeringer pr. region.
- Det samlede aftalegrundlag for udførelse af WGS-analyser i NGCs 'regi, herunder de manglende interregionale aftaler for 3 regioner.
- NGC's governance og etablering af advisory boards og de tekniske arbejdsgrupper.
- NGC's forskningsinfrastruktur, de relaterede fora samt forskeradgangen til NGC's genomdatabase.
- NGC's tre kliniske services: Processering af data, fortolkningsværktøjer og opbevaring af data, brug skal pilottestes.
- Proces for rekvirering af WGS-analyser i NGC samt håndtering af prøvemateriale fremsendt til NGC.
- NGC's årsmøde den 15. september.

Pkt. 2 Proces for indstillingsrunde 2 samt faglig vurdering af indstillinger (drøftelse) v/Peter Johansen og Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering:

1. Tager orientering om proces for ny indstillingsrunde til efterretning.
2. Drøfter hvordan den bedst mulige faglige vurdering af indstillingerne opnås.

Referat

Proces for indstillingsrunde 2 blev taget til efterretning.

Arbejdsgruppen havde en indledningsvis drøftelse om det er muligt at styrke den faglige bedømmelse inden for rammerne af de styrende principper, herunder f.eks. at pege på kriterier, der skal være tilstede for, at en indstilling kan komme i kategori A (udvælges).

Overordnet set var der bl.a. fokus på:

- at fagligheden og værdien for den enkelte patient skal vægtes højt.
- at det kan være vanskeligt at favne alle kriterier inden for de styrende principper.
- at der skal være en sandsynlighed for klinisk potentiale i de patientgrupper, der udvælges.
- at det må accepteres, at det ikke nødvendigvis vil være muligt at give andet end skøn for merværdi/diagnostisk udbytte, da mange sygdomme endnu ikke er undersøgt med helgenomsekventering.
- at strukturel modenhed, international erfaring og allerede eksisterende samarbejde med internationale partnere også vægtes.
- at klinisk anvendelse af helgenomsekventering i visse tilfælde ligger i feltet mellem klinik og forskning.
- at opfølgning på effekt af helgenomsekventering bliver vigtig, fordi grundlaget på nuværende tidspunkt kan være sparsomt for mange sygdomsområder.

Der var enighed om, at det ikke vil være muligt at pege på enkelte kriterier, men at det er nødvendigt at se på det samlede billede.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) skal orienteres om tidplanen for indstillingsrunde 2.

De styrende principper udgør rammen for KA's vurdering af indstillede patientgrupper. KA skal drøfte, hvordan den bedst mulige faglige vurdering opnås set i relation til principperne.

Baggrund

Processen for ny indstillingsrunde af patientgrupper til helgenomsekventering samt indstillingsskemaet er blevet godkendt på møde i styregruppen for implementering af personlig medicin 16/4 2021. Processen for indstillingsrunden har fem faser:

1. **Indstillinger**
2. **Faglig og vurdering**
3. **Faglig og tværfaglig kvalificering**
4. **Beslutning**
5. **Nedsættelse af nationale specialistnetværk**

Der kan læses om indstillingsrunde 2 [her](#).

Løsning

Overordnet tidsplan

Indstillingsrunde 2 er blevet igangsat 17. maj 2021 med ansøgningsfrist 16. august 2021. KA forventes at kunne foretage den faglige vurdering i løbet september 2021, LVS den faglige og tværfaglige kvalificering i oktober og november, hvorefter styregruppen drøfter og udvælger patientgrupper.

Forud for KA's faglige vurdering, vil den elektroniske platform for den faglige vurdering blive præsenteret i detaljer. Dette møde forventes at være den 30. august.

Faglig vurdering

Det anbefales at KA har en indledningsvis drøftelse af, hvordan man på baggrund af de styrende principper og et bedre fagligt grundlag for vurderingen som følge af tilretningen af indstillingsskemaet, kan styrke KA's faglige vurdering yderligere.

Det overordnede princip for principperne er lige adgang for patienter nationalt. Derudover er de:

1. Faglighed og værdi for patienten

- hvor der er høj sandsynlighed for, at den enkelte patient inden for patientgruppen vil have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af højt diagnostisk udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik.
- hvor helgenomsekventering giver særligt potentiale for patientgruppen ved at tilføre væsentlig klinisk værdi, fx ved at afklare diagnose, betydning for prognose, forløb, valg af behandling mv.
- hvor helgenomsekventering giver særligt potentiale for de fremtidige patienter, hvor resultater, videnopsamling og forskning på kort sigt kan medføre forbedringer for patienterne og for fremtidig behandling baseret på forskning.

2. Adgang til hurtig og bedre behandling nationalt

- hvor der allerede klinisk anvendes helgenomsekventering eller andre omfattende genetiske analyser med mulighed for at anvendelsen kan bredes ud nationalt.
- hvor der allerede er etableret et samarbejde nationalt omkring indførelse af helgenomsekventering i klinikken.

- hvor helgenomsekventering tager afsæt i stærke kliniske og forskningsmæssige miljøer, der allerede har de nødvendige erfaringer, kompetencer og ressourcer til rådighed for klinisk udnyttelse af helgenomdata.
- hvor der er international erfaring med klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen.

3. Samfundsøkonomiske overvejelser

- at helgenomsekventering kan give mulighed for hurtigere og mere effektive patientforløb, bedre diagnostik og mere målrettet behandling.
- at der i planlægningen for de konkrete projekter indgår afdækning og vurdering af de ressourcemæssige konsekvenser af anvendelse af helgenomsekventering.

4. Bred effekt

- NGC skal tilbyde helgenomsekventering til et bredt spektrum af patientgrupper.

Videre proces

Pointer og konklusioner fra KA's drøftelse om den faglige vurdering, vil blive drøftet videre på mødet den 30. august, hvor KA præsenteres for den elektroniske platform, som vurderingerne skal foregå i.

Pkt. 3 Status på de nationale specialistnetværk 2020/2021 (orientering) v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager status vedrørende de nationale specialistnetværk til efterretning.

Referat

Status for arbejdet i de nationale specialistnetværk blev taget til efterretning.

Der blev under punktet *eventuelt* stillet spørgsmål til sammensætningen af medlemmer i specialistnetværk for voksne med sjældne sygdomme, hvor udpegningen er igangsat. NGC er ved at behandle en henvendelse om dette og melder ud, når der er fundet en løsning.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) får løbende status for fremdriften i specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år samt de 13 specialistnetværk, der nedsættes i 2021.

Baggrund

Specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år blev nedsat som pilot for de efterfølgende specialistnetværk i 2019. I forbindelse med indstillingsrunde 1 for udvælgelse af patienter til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur (2020) blev 12 patientgrupper udvalgt. Det blev samtidigt besluttet at nedsætte 13 specialistnetværk.

Løsning

Status for pilot-specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Region Midtjylland og Region Hovedstaden gik i drift med helgenomsekventering for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme i henholdsvis februar og marts 2021. Der vil blive givet status for antal analyserede prøver på mødet.

NGC afventer den endelige underskrivelse af interregionale databehandleraftaler, før de øvrige regioner kan tilslutte sig.

Status for nedsættelse af specialistnetværk Q1 og Q2

Nationale specialistnetværk igangsat i Q1 2021

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

Der er afholdt fælles introduktionsmøde d 23.03.2021. Der er endvidere afholdt to arbejds møder i alle tre netværk og planlagt et tredje møde i juni.

Nationale specialistnetværk igangsat 2. kvartal 2021:

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

Der er afholdt fælles introduktionsmøde d 26.05.2021. Der er endvidere afholdt et arbejds møde i alle tre netværk og planlagt et møde i august.

Specialistnetværkenes anbefalinger for patientgruppen vedr. de to første opgaver vil blive forelagt KA mhp. orientering og kommentering på et kommende møde. Herefter vil anbefalinger og arbejdsgruppens kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag, der forelægges styregruppen mhp. godkendelse og videre implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne. Den præcise tidplan er endnu ikke tilgængelig.

Plan for nedsættelse af specialistnetværk Q3 og Q4

I Q3 og Q4 skal der nedsættes yderligere syv specialistnetværk.

NGC's plan for nedsættelse af specialistnetværk i efteråret 2021 er som følger:

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 3. kvartal 2021:

7. Psykiatri børn og unge
8. Neurogenetiske patienter
9. Uhelbredelig kræft

Nationale specialistnetværk til igangsættelse i 4. kvartal 2021:

10. Hæmatologisk cancer
11. Føtal medicin
12. Sjældne sygdomme hos voksne
13. Nyresvigt

Regionerne, LVS og Danske Patienter er blevet bedt om at udpege medlemmer til de sidste syv netværk før sommer. Der er planlagt introduktionsmøde henh. den 07.09.2021 og den 09.11.2021.

Pkt. 4 Arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværkenes anbefalinger (beslutning) v/Leif Panduro

Indstilling

Det indstilles at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering godkender NGC's forslag til hvordan, de kan kommentere på rapporteringer og anbefalinger fra nationale specialistnetværk til brug for videre sagsfremstilling og behandling i styregruppen for implementering af personlig medicin forud for inklusion af patientgruppen på NGC's infrastruktur.

Referat

Arbejdsgruppen godkendte NGC's forslag om arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværks anbefalinger:

- at arbejdsgruppens tilbagemelding på et specialistnetværks anbefalinger til styregruppen skal være én samlet tilbagemelding. Dog med mulighed for individuelle kommentarer til den samlede tilbagemelding.
- at kommentering foregår skriftligt. Forslaget skal modtages i NGC senest 10 arbejdsdage efter udsending.
- at der for hvert specialistnetværk udpeges en tovholder fra arbejdsgruppen, som har ansvaret for, at arbejdsgruppen får udarbejdet et forslag til tilbagemelding.
- at tovholder af hensyn til habilitet ikke må være medlem af det pågældende specialistnetværk eller være en af indstillerne.
- at NGC udarbejder en kommenterings-skabelon som skal benyttes. Dette af hensyn til at ensarte arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværkene.
- at det i første omgang afprøves på de første seks specialistnetværk og derefter evalueres.

NGC vil sende en anmodning om at få udpeget tovholdere til de første seks specialistnetværk.

Problemstilling

NGC nedsætter 13 specialistnetværk 2021. Det forventes at mindst 6 specialistnetværk vil nå at afrapportere i 2021.

Det drøftes hvordan, arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) kan sikre en god, faglig kvalificering af specialistnetværkets anbefalinger forud for behandling i styregruppen for implementering af personlig medicin mhp. at godkende patientgruppen til inklusion på NGC's infrastruktur.

Desuden drøftes det, hvordan sagsgange kan smidiggøres af hensyn til fremdriften af patientgruppernes inklusion.

Baggrund

KA skal, jf. kommissoriet, understøtte den kliniske anvendelse af helgenomsekventering i sundhedsvæsenet gennem en evidensbaseret tilgang. Arbejdsgruppen bidrager med et nationalt overblik over det kliniske behov for adgang til helgenomsekventering med henblik på at forbedre diagnostik og behandling af patienter.

Arbejdsgruppen har en rådgivende funktion for NGC og skal bidrage fagligt til grundlag for beslutninger baseret på ekspertviden og indsigt fra klinisk praksis og forskning, herunder til brug for videre behandling og beslutning iht. NGC's governance.

Konkret har KA blandt andet til opgave at:

- kommentere rapporteringer og anbefalinger fra nationale specialistnetværk til brug for videre sagsfremstilling og behandling.
- rådgive omkring NGC's samlede tilbud til patientgrupper for klinisk anvendelse af helgenomsekventering, så det samlet set skaber mest mulig værdi for patienter.
- rådgive om generelle problemstillinger vedr. klinisk anvendelse af helgenomsekventering.
- rådgive om behov for udvikling af den nationale infrastruktur i relation til patientforløb - generelt og på tværs af patientgrupper.

Specialistnetværkenes opgave er at komme med anbefalinger til følgende tre opgaver:

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)
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.

Anbefalinger fra hver enkelt specialistnetværk skal godkendes i styregruppen. Før styregruppen godkender anbefalingerne, skal KA have disse til kommentering. KA's rådgivning vil blive en del af sagsfremstillingen til styregruppen.

Løsning

NGC har lavet forslag til hvordan, KA kan kommentere på rapporteringer og anbefalinger fra nationale specialistnetværk til brug for videre sagsfremstilling og behandling. KA bedes drøfte og kommentere dette forslag mhp godkendelse.

Vedr. kommentering:

Kommentarer skal forholde sig til NGC's *samlede anbefaling* for patientgruppen. I vurderingen lægges der vægt på, om der især er fokus på:

1. faglighed og værdi for patienten (herunder diagnostisk værdi), samt
2. adgang til hurtig og bedre behandling nationalt.

NGC's samlede anbefaling for patientgruppen er baseret på specialistnetværkenes anbefalinger for de to første opgaver samt NGC's samlede vurdering af anbefalinger mhp inklusion på NGC's infrastruktur.

Kommentarer kan være individuelle eller samlet fra gruppen. Kommentarerne vil blive inddraget i sagsfremstillingen til styregruppen.

Vedr. sagsgang:

Kommenteringen vil normalt være skriftlig og skal ske inden for 5 arbejdsdage fra udsendelsestidspunktet.

Det forventes, at der kvitteres fra alle medlemmer inden for tidsrammen, også selvom der ikke er kommentarer.

Videre proces

De aftaler, som KA indgår om kommentering af anbefalinger, afprøves i første omgang for derefter at blive justeret, hvis der er behov for dette.

Pkt. 5 Indledende drøftelse af indhold vedr. opfølgning og effekt for helgenomsekventering (drøftelse) v/Leif Panduro

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter hvilke elementer, der med fordel kan indgå i opfølgning af effekten af helgenomsekventering for patientgrupper, der er inkluderet i den nationalt infrastruktur, således at der er grundlag for, at styregruppen kan:

- sikre nødvendig fremdrift for implementering af patientgrupper.
- kan træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, samt
- forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

Referat

Arbejdsgruppen havde en indledende drøftelse af hvilke parametre, der med fordel kan indgå i opfølgning af effekten af helgenomsekventering.

Arbejdsgruppen tilsluttede sig forslaget fra NGC og pegede endvidere på:

- at data til opfølgning bør kunne hentes fra eksisterende datakilder, som f.eks. de kliniske kvalitetsdatabaser (RKKP), og at der rent forskningsmæssigt vil være en stor gevinst, hvis datakilderne er nationale.

Der var tilslutning til en workshop om opfølgning og effekt med andre relevante aktører til efteråret 2021.

Der blev rejst et opmærksomhedspunkt ift. de nationale retningslinjer, der bør tilrettes ved implementering af helgenomsekventering. F.eks. kan helgenomsekventering medføre, at rækkefølgen af elementer i et udredningsforløb skal ændres. Dette ligger dog uden for NGC og skal rejses i de faglige selskaber.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som en af flere opgaver, følge implementering af de valgte patientgrupper samt sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder. Dette skal ske inden for rammen af de 60.000 helgenomsekventeringer, der er finansieret af Novo Nordisk Fonden.

Styregruppen vil endvidere skulle forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

NGC beder KA om at have en indledende drøftelse af hvilke overordnede elementer, de med fordel mener, skal indgå i opfølgningen af effekten på helgenomsekventering. Dette mhp. at sikre, at styregruppen har et kvalificeret grundlag at tage

stilling ud fra mhp ovenstående opgaver. Drøftelsen indgår i NGC's udviklingsarbejde ift. opfølgning og effekt og vil blive fulgt op i bl.a. KA senere i efteråret.

Baggrund

Hvert specialistnetværk vedrører en konkret patientgruppe. Patientgruppens patienter er defineret ud fra de indstillinger, der ligger til grund for valget af patientgruppen. Specialistnetværkene skal løse flere konkrete opgaver. De skal blandt andet foretage en detaljeret klinisk afgrænsning af patientgruppen og komme med et forventet behov for antal af helgenomsekventeringer. De skal beskrive kriterier for inklusion med præcisering af indplacering af WGS i udredningsstrategien. De skal beskrive det forventede diagnostiske udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik og komme med forslag til opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen med vurdering af klinisk effekt.

Specialistnetværkenes konkrete indledende vurdering af den kliniske effekt for hver indikation i patientgrupperne hviler på bedst mulige evidens, herunder eksisterende publikationer, nationale eller internationale opgørelser samt det mulige diagnostiske udbytte for patienten, fx hvor mange procent af patienterne:

- får en diagnose på baggrund af nuværende gendiagnostik?
- forventes at få en diagnose på baggrund af helgenomsekventering?
- forventes at modtage en mere specifik behandling på baggrund af helgenomsekventering?

Endvidere beskriver specialistnetværkene hvad den forventede merværdi ved helgenomsekventering i forhold til nuværende diagnostik? fx ved at:

- give hurtigere diagnose
- forbedre prognose
- ændre udrednings- og/eller behandlingsforløb
- tillade/forbedre familieudredning og genetisk rådgivning
- ændre valg af behandling

Disse parametre er udgangspunktet i den senere vurdering af klinisk effekt.

Ud fra de data der genereres efter helgenomsekventering i patientgruppen har specialistnetværk for børn og unge under 18 år med sjældne lidelser har lavet et forslag til hvilke parametre de med fordel mener kan indgå i opfølgningen af den konkrete patientgruppe.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år er følgende:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar

Løsning

Efter inklusion af patientgruppen vil styregruppen løbende blive holdt orienteret om antal helgenomsekventeringer, der bliver udført fordelt på patientgrupper og regioner mhp., at styregruppen skal have mulighed for at korrigere ved eventuelle afvigelser, ændre på begrænsninger eller foretage prioriteringer. Styregruppen vil endvidere modtage en årlig afrapportering for hver patientgruppe, hvor også effekten for patientgruppen skal fremgå.

Effektmålene, fx som foreslået af specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år, baserer sig, qua metoden med udvælgelse og inklusion på NGC's infrastruktur for patientgrupperne, ikke på forskningsbaseret viden. Det daggrundlag, der forefindes, vil endvidere ofte være baseret på et lavt patientantal, da mange patientgrupper er små og effektmålingerne kan basere sig både på kvantitative som kvalitative mål.

Grundlaget for at træffe beslutning må derfor nødvendigvis skulle basere sig på mere end de eksisterende data fra patientgruppen.

Arbejdsgruppen bedes drøfte hvilke parametre, der med fordel kan indgå i en vurdering af effekten for patientgrupperne.

Det kunne fx være via gennemgang af:

- patientgruppens egne data på diagnostisk udbytte og merværdi (kvalitetsmål)
- nyeste forskningsbaserede viden vedr. klinisk anvendelse af helgenomsekventering af den pågældende patientgruppe nationalt som internationalt.
- beskrivelse af om, og hvordan, helgenomsekventering indgår i den klinisk anvendelse i de pågældende sygdomsgrupper i andre sammenlignelige lande, og hvad grundlag beslutningen baserer sig på.
- andet?

Arbejdsgruppen bedes endvidere komme med forslag til hvilke aktører, der med fordel vil kunne inddrages mhp videre drøftelse af måling af effekt.

Det skal bemærkes, at der endnu ikke er truffet aftaler om hvordan data vedr. effekt og opfølgning skal indhentes.

Videre proces

De anbefalinger drøftelsen munder ud i vil blive inkluderet i det videre arbejde i NGC mhp. beslutningsgrundlag til styregruppen.

Pkt. 6 Arbejdsgruppens arbejde andet halvår i 2021 (orientering) v/Leif Panduro

Indstilling

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

Referat

Arbejdsgruppen tog fokusområder for efteråret til efterretning.
Mødeindkaldelse sendes ud snarest.

Baggrund

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering orienteres om arbejdet for 3. og 4. kvartal i 2021 herunder følgende opgaver:

- Faglig vurdering af indstillinger fra indstillingsrunde 2
- Kommentering af specialistnetværks anbefalinger
- Udvikling af opfølgning og effekt for patientgrupper

Løsning

Faglig vurdering af indstillinger fra indstillingsrunde 2

Der afholdes forventeligt møde den 30. august mhp. præsentation af den elektroniske platform, hvori de faglige vurderinger skal foregå.

Der afholdes desuden et opfølgende møde efter arbejdsgruppen har gennemført den faglige vurdering af indstillingerne.

Kommentering af anbefalinger fra nye specialistnetværk

Arbejdsgruppen har en opgave med løbende at kommentere rapporteringer og anbefalinger fra de nationale specialistnetværk. Specialistnetværkene nedsættes successivt og forventes at færdiggøre deres dokumenter på forskellige tidspunkter.

Orientering og kommentering sker iht. til de aftaler der laves i forbindelse med mødet i KA d 16.06.2021. De første rapporteringer og anbefalinger vil tidligst foreligge i 3. kvartal.

Udvikling af opfølgning og effekt for patientgrupper

Arbejdsgruppen involveres løbende i NGC's udviklingsarbejde ift. opfølgning og effekt af helgenomsekventering.

Pkt. 7 Eventuelt v/Leif Panduro

Leif Panduro takkede for samarbejdet, da det var hans sidste møde.