



Referat

Møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Dato: 30-08-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2110241
Dok.nr.: 1885575

Dato: Den 30. august 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo (CMO i NGC)

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

| Punkt | Ca. tid | Aktivitet |
|-------|---------|--|
| 1 | 20 min. | Drøfte fremadrettet proces for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværks-rapporteringer |
| 2 | 60 min. | Indstillingsrunde 2: Faglig vurdering og præsentation af den elektroniske platform Enalyzer |
| 3 | 5 min. | Evt. |

Deltagere

Jesper Gyllenborg, (koncerndirektør Region Sjælland) (formand) **(afbud)**

Bettina Lundgren, CEO, National Genom Center **(afbud)**

Linda Aagaard Thomsen, Kræftens Bekæmpelse (indstillet af Danske Patienter)

Britt Elmedal Laursen (indstillet af Region Midtjylland, onkologi/farmakologi) **(afbud)**

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) **(afbud)**

Henning Bundgaard (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, kardiologi)

Kirsten Grønbæk ((indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, hæmatologi) **(afbud)**

Claus Gravholt (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, endokrinologi) **(afbud)**

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

Trine Hyrup Mogensen (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, infektionsmedicin)

Thomas Werge (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, psykiatri)

Indkaldte suppleanter:

Lene Buhl Riis (LVS)

Morten Dahl, (Region Sjælland)

Mette Møller Handrup, (LVS) **(afbud)**

Olav B. Petersen **(afbud)**

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

Pkt. 1 Drøfte fremadrettet proces for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværks afrapporteringer (drøftelse) v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering:

- drøfter den fremadrettede proces for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværks afrapporteringer på baggrund af erfaringer fra n kommentering af anbefalinger for *børn og unge med kræft*.

Referat

Birgitte Nybo indledte mødet med at orientere om, at koncerndirektør i Region Sjælland Jesper Gyllenborg er udpeget som ny formand for arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Jesper Gyllenborg er udpeget per 1. august 2021.

Jesper Gyllenborg og Bettina Lundgren var forhindret i at deltage ved dagens møde, men havde på forhånd accepteret dets afholdelse uden deres tilstedeværelse.

Mødedatoer for arbejdsgruppens kommende møder følger snarest.

Birgitte Nybo orienterede endvidere om, at koncerndirektør i Region Syddanmark Kurt Espersen er udpeget som ny næstformand for styregruppen for implementering af personlig medicin.

Endeligt orienterede Birgitte Nybo om, at der er foretaget en justering i de nationale specialistnetværks opgave med kortlægning af regional organisering omkring den genetiske diagnostik, der anvendes for de udvalgte patientgrupper. Hidtil har specialistnetværkene kortlagt nuværende organisering og kommet med forslag til fremtidig organisering ved overgang til helgenomsekventering. Den sidste del af opgaven, forslag til fremtidig organisering, vurderes efter aftale med regionerne mest hensigtsmæssigt løst ude i regionerne, som står for den fremtidige organisering. Anden del af opgaven udgår derfor. Finn Cilius bakkede op om justeringen.

Herudover var der ingen bemærkninger hertil fra medlemmerne af arbejdsgruppen.

Drøftelse af fremadrettet proces for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværks afrapporteringer

Arbejdsgruppen drøftede den fremadrettede proces for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværkets afrapporteringer på baggrund af erfaringer fra kommentering af anbefalinger for *børn og unge med kræft*.

Medlemmerne fandt, at der med den rent skriftlige proces er en udfordring i forhold til at håndtere de kommentarer, tovholder får tilsendt fra medlemmerne, særligt hvis holdningerne divergerer.

På den baggrund besluttede arbejdsgruppen, at der supplerende skal indkaldes til Teams møder af en halv times varighed i forbindelse med hver kommenteringsrunde. Teams mødet skal afvikles som en fokuseret drøftelse af de indkomne kommentarer på tovholders oplæg. Møderne holdes 8-10 dage efter tovholdes deadline. Der rundsendes skriftlige kommentarer før mødet afholdes.

Hvis et medlem er forhindret i at deltage i Teams mødet og/eller ikke har kommenteret på tovholdes oplæg, vil NGC dog understøtte, at alle arbejdsgruppens medlemmer får mulighed for at tilkendegive deres holdning til gruppens samlede kommentering i forbindelse med udsendelse af referat fra Teams møderne, hvor der gives en frist på 2 dage for kommentering. Det vil endvidere blive noteret i arbejdsgruppen endelige kommentering, hvor mange der har tilkendegivet deres holdning.

Det blev aftalt, at NGC indkalder til Teams møderne i god tid forud for møderne.

NGC opfordrede medlemmerne til at melde sig som tovholdere for de kommende kommenteringer af anbefalinger fra hhv. specialistnetværk for arvelig hæmatologi, endokrinologiske patienter, primær immundefekt og arvelige hjertesygdomme.

Kommentering af anbefalinger for børn og unge med kræft

Arbejdsgruppens kommentering af anbefalinger for *børn og unge med kræft* blev drøftet via en gennemgang af den udfyldte skabelon for kommentering. NGC opdaterer skabelonen ud fra drøftelserne og sender den ud til kommentering inden for

et par dage. Frist for medlemmernes bemærkninger er mandag den 13. september kl. 12.

I kommenteringen og drøftelsen af kommenteringen er der fremsat bemærkning vedrørende medlemmer af specialistnetværkets habilitet. På baggrund af bemærkningerne foretager NGC en revurdering af habilitetsspørgsmålet.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) har til opgave at kommentere specialistnetværkenes afrapporteringer forud for styregruppens behandling.

KA aftalte på mødet den 16. juni, at kommenteringen foregår skriftligt over to uger, og der udpeges en tovholder fra arbejdsgruppen, som har til ansvar:

- at udfylde vedhæftede kommenteringsskabelon.
- at sende den udfyldte skabelon til arbejdsgruppen mhp. at indhente bemærkninger.
- at sende den samlede kommentering, evt. suppleret med individuelle kommentarer, såfremt der ikke opnås konsensus, til NGC.

På baggrund af erfaringer fra første kommentering og den tilrettelagte proces bedes KA drøfte, hvorvidt der er behov for justering i forhold til kommende afrapporteringer fra specialistnetværkene.

Baggrund

De nationale specialistnetværk har flg. to opgaver fra kommissoriet vedrørende:

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering, herunder bl.a. indikationer, kliniske kriterier, antal helgenomsekventeringer samt forventet merværdi i forhold til eksisterende genetisk udredning.
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling og forslag til fremtidig organisering ved helgenomsekventering, til bidrag til regionernes planlægning for området.

Når et specialistnetværk har afsluttet opgaverne er den videre proces at:

- Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering kommenterer på specialistnetværkets anbefalinger.
- NGC vurderer anbefalingerne, herunder i hvilket omfang NGC's infrastruktur er moden set i sammenhæng med de laboratorie- og analysemæssige behov, som specialistnetværket har beskrevet for patientgruppen.

Samlet udgør dette beslutningsgrundlaget for styregruppen vedr. patientgruppens implementering på NGC's infrastruktur.

Efter styregruppens godkendelse følger et arbejde med tilpasning og/eller udvikling af NGC's infrastruktur samt regionernes interne forberedelser.

Regionernes parathed i forhold til implementering af patientgruppen indgår ikke.

Videre proces

Beslutningsgrundlaget forventes forelagt styregruppen den 15. oktober 2021.

Pkt. 2 Indstillingsrunde 2: Faglig vurdering og præsentation af elektronisk platform (drøftelse) v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering:

- drøfter, hvordan kvaliteten af den faglige vurdering sikres.
- tager præsentation af elektronisk platform til efterretning.

Referat

Arbejdsgruppen tog Peter Johansens præsentation af den elektroniske platform til efterretning.

Der var ingen supplerende bemærkninger vedr. styrkelse af den faglige vurdering i forhold til de fokuspunkter, der blev drøftet ved seneste møde den 16. juni.

De ordinære medlemmer der deltog på mødet, blev bedt om at tilkendegive hvis de ikke foretager den faglige vurdering, og suppleanter skal indkaldes. Der var ingen tilkendegivelser fra de ordinære medlemmer, og link til den elektroniske platform samt ny version af de samlede indstillinger, vil blive fremsendt til medlemmerne snarest.

Der blev fremsat bemærkning vedr. de generelle retningslinjer for, hvornår medlemmer af arbejdsgruppen *i udgangspunktet* vurderes habile, idet der blev spurgt ind til, om sammensætningen af den samlede arbejdsgruppe, herunder særligt om evt. majoritet af medlemmer fra samme specialeselskab, på baggrund af antal, kan favorisere indstillinger fra disse specialeselskaber, og dermed om medlemskab af et specialeselskab i denne sammenhæng, har indvirkning på det enkelte medlems habilitet.

NGC drøfter spørgsmålet med styrelsens jurister, og vender tilbage med svar i forbindelse med udsendelse af referatet.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) skal på baggrund af de styrende principper 1) faglighed og værdi for patienten, og 2) adgang til hurtig og bedre behandling nationalt foretage en faglig vurdering af modtagne indstillinger af patientgrupper til helgenomsekventering på NGCs infrastruktur.

Baggrund

Indstillingsrunde 2 for indstilling af patientgrupper til helgenomsekventering blev påbegyndt den 17. maj. Processen for den nye indstillingsrunde består af fem faser.

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

Fase 1 er afsluttet 16. august 2021, og der er i alt modtaget 17 indstillinger (bilag 3.1).

Fase 2 (Faglig vurdering)

Medlemmer af arbejdsgruppen skal under gældende habilitetspolitik og på baggrund af de styrende principper 1) faglighed og værdi for patienten, og 2) adgang til hurtig og bedre behandling nationalt, kategorisere hver enkelt indstilling i enten gruppe A (patientgrupper til videre behandling med henblik på eventuel inklusion) eller B (patientgrupper, der ikke inkluderes i denne runde), samt give en begrundelse herfor. Der vil blive stillet en elektronisk platform til vurdering af indstillingerne til rådighed for medlemmerne. Arbejdsgruppens samlede kategorisering til kategori A for en indstilling vil være gældende, hvor $\geq 50\%$ af medlemmerne har vurderet indstillingen til kategori A.

Medlemmer er inhabile i vurderingen af indstillinger hvor de:

- Er indstiller eller har bidraget til indstillinger under patientgruppen
- Har ledelsesansvar over for en person, der har bidraget til indstillingen.

KA havde på mødet 16. juni en indledningsvis drøftelse af, om det er muligt at styrke den faglige vurdering inden for rammerne af de styrende principper 1 og 2, herunder f.eks. at pege på kriterier, der skal være tilstede for, at en indstilling kan komme i kategori A.

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 begrundet 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.

Løsning

KA drøfter, med udgangspunkt i de indledende drøftelser på mødet 16/6, hvordan styrken og kvaliteten af den faglige vurdering af indstillingerne modtaget i runde 2 kan sikres yderligere.

Medlemmerne præsenteres for den elektroniske platform til vurdering af indstillinger på mødet.

Videre proces

Senest 2. september 2021 modtager medlemmerne et personligt link til den elektroniske platform hvor den faglige vurdering skal indføres. Der er frist for indsendelse søndag d. 26. september 2021. Den elektroniske platform lukker for indsendelse automatisk mandag 27. september kl 00.01.

Der bliver afholdt opfølgende møde d. 8. oktober, hvor resultatet af den faglige vurdering præsenteres for KA.

Indstillinger der af KA samlet vurderes i kategori A ($\geq 50\%$ af medlemmerne har vurderet indstillingen til kategori A) vil gå videre til faglig og tværfaglig kvalificering i regi af LVS, og herefter til beslutning i styregruppen (processen kan ses under baggrund for punktet). Indstillinger der samlet vurderes i kategori B, vil ikke blive behandlet yderligere.

Bilag

- Bilag 2.1 Oversigt indstillinger fra indstillingsrunde 2_brutto

Pkt. 3 Eventuelt

Referat

Birgitte Nybo orienterede om arbejdsgruppens opgaver i efteråret 2021.
Det blev aftalt, at NGC sender tilmeldingslink til NGC's årsmøde 2021 til medlemmerne.