

Referat

Møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Dato: 02-12-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2116595
Dok.nr.: 2027009

Dato: Den 17. nov. 2021, kl. 13-14.30 (Microsoft Teams)

Mødeleder: Jesper Gyllenberg

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
0	5	Velkommen og godkendelse af dagsorden v/Jesper Gyllenberg
1	15	Status på Nationalt Genom Centers infrastruktur v/Bettina Lundgren
2	25	Indstillingsrunde 2: Resultater af faglig vurdering og arbejdsgruppens evaluering af vurderingsprocessen v/Birgitte Nybo
3	10	Ændring af Nationalt Genom Centers habilitetspolitik v/jurist Christina Scavenius Borg
4	15	Proces for kommentering af anbefalinger v/Birgitte Nybo
6	5	Evt. v/Jesper Gyllenberg

Deltagere

Jesper Gyllenberg, 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) **(afbud)**

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)

Suppleant: Morten Ladekarl (afbud)

Fra National Genom Center: Birgitte Nybo, 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

Efter velkomst af Jesper Gyllenborg som ny formand for arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering gav Bettina Lundgren status på NGC's infrastruktur.

Status på flg. områder blev taget til efterretning:

- Jesper Gyllenborg er indtrådt i *styregruppen for implementering af personlig medicin* efter Leif Panduro, og de to næstformandsposter varetages af Kurt Espersen og Bettina Lundgren.
- Der afholdes møder med regionernes administrative kontaktpersoner inden for personlig medicin mhp. at sikre gode processer og opfølgning efter styregruppens møder.
- Det samlede aftalegrundlag for udførelse af WGS-analyser i NGC's regi er faldet på plads. De sidste regioner er i gang med hospitalstest.
- I alt er tolv specialistnetværk igangsat, og styregruppen har godkendt det første sæt anbefalinger for *børn og unge med kræft*.
- Der udvikles en somatisk pipeline, som forventes klar medio 2022.
- NGC har sendt de fire anbefalinger for patientgrupperne *arvelig hæmatologisk sygdom, endokrinologiske patienter, primær immundefekt og arvelige hjertesygdomme* til skriftlig godkendelse i styregruppen. Når en patientgruppe er godkendt vil NGC bede regionerne om at oplyse hvilke afdelinger, der skal fortolke analyserne fra patientgruppen mhp at kunne tilknytte disse til NGC's infrastruktur (onboarding). Når den enkelte region er parat vil patientgruppen blive igangsat.
- Pilotspecialistnetværk for børn med sjældne sygdomme bliver nedlagt og i stedet nedsættes et specialistnetværk for sjældne sygdomme for børn og voksne. Specialistnetværket skal beskrive de sjældne sygdomme, som er dækket af indstillingerne og som ikke er indeholdt i andre specialistnetværk. Der nedsættes en referencegruppe, som består af næstformænd fra de eksisterende specialistnetværk. Første møde er i januar 2022.
- NGC's nøgletal (KPI'er), herunder antal helgenomsekventeringer per region og antal indberetninger.
- Udviklingen af NGC's forskningsinfrastruktur, herunder de relaterede fora samt forskeradgangen til NGC's genomdatabase.

Pkt. 2 Status for indstillingsrunde 2 (drøftelse) v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering:

- tager status for indstillingsrunde 2 til efterretning.
- drøfter og evaluerer processen for den faglige vurdering.

Referat

Status for indstillingsrunde 2 blev taget til efterretning, herunder resultatet for arbejdsgruppens samlede faglige vurdering af indstillingerne.

Arbejdsgruppen drøftede problemstillinger relateret til den faglige vurdering mhp. justering i forhold til en eventuel kommende indstillingsrunde. Bl.a. blev flg. drøftet:

Forskningsorienterede indstillinger:

- Den direkte klinisk effekt for patienten skal gerne være dokumenteret i indstillingerne, fx påvist gennem studier med WGS/WES for derved at sikre, at der er en grundlæggende genetisk indsigt i sygdommen. Såfremt dette er opfyldt ser arbejdsgruppen ikke problemer med indstillinger baseret på forskning.
- At det er et opmærksomhedspunkt, at det at få sin patientgruppe udvalgt via NGC ikke skal være en genvej uden om finansiering og videnskabelig vurdering i forskningsråd/-komité.
- At det er en fordel, at indstillingerne kommer fra bredt funderede kliniske miljøer.
- At udviklingen inden for helgenomsekventering går meget hurtigt, og at det i fremtiden på baggrund af national og international erfaring vil blive tydeligere hvilke patientgrupper, der vil have gavn af tilbud om helgenomsekventering.

Styrende principper:

- At der kan være behov for mere dokumentation i indstillingerne for at kunne vurdere, om en patientgruppe opfylder de styrende principper. At det i forhold til de styrende principper kan være svært at inkludere de store sygdomsgrupper, og der derfor kan være behov for en revision af principperne.

Referencer:

At det skal specificeres, at referencer skal omhandle den specifikke problemstilling og sygdom, og ikke være af mere generel karakter, med mindre dette tydeliggøres i indstillingsteksten.

Der blev udtrykt et ønske om, at NGC ved en evt. tredje indstillingsrunde orienterer arbejdsgruppen om resultatet af den faglige vurdering tidligere i processen.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering skal have en status på indstillingsrunde 2, samt drøfte processen for den faglige vurdering mhp. tilpasning ved en evt. 3. indstillingsrunde.

Baggrund

Processen for ny indstillingsrunde af patientgrupper til helgenomsekventering består af fem faser.

1. Indstillingsrunde (fra 17/5 til 16/8 2021, afsluttet)
2. Faglig vurdering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (fra 7/9 til 28/9 2021, afsluttet)
3. Faglig og tværfaglig kvalificering i LVS (fra 5/10 til 31/10 2021, afsluttet)
4. Beslutning (december 2021)
5. Nedsættelse af nationale specialistnetværk/evt. inklusion af patientgrupper på eksisterende netværk

Beskrivelse af den fulde proces kan findes [her](#).

Faglig vurdering

Der er i alt modtaget 17 indstillinger af patientgrupper under indstillingsrunde 2. Indstillingerne er blevet fagligt vurderet i arbejdsgruppen med udgangspunkt i de to styrende principper for patientudvælgelse: "Faglighed og værdi for patienten" og "Adgang til hurtigere og bedre behandling nationalt". De fire styrende principper kan findes [her](#).

Arbejdsgruppen har, på baggrund heraf, inddelt indstillingerne i to kategorier:

- **Kategori A:** Patientgrupper til videre behandling med henblik på eventuel inklusion til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur
- **Kategori B:** Patientgrupper, der ikke inkluderes i denne runde

I alt 8 indstillinger er blevet vurderet til kategori A (oversigt kan findes i bilag).

Faglig og tværfaglig kvalificering i LVS

Den faglige og tværfaglige kvalificering indebærer en høring af alle faglige specialer. Høringen skal sikre at relevante faglige specialer, som ikke har bidraget til indstillingen af en patientgruppe, får mulighed for at kvalificere indstillingen af patientgruppen for at sikre et tværfagligt fokus.

NGC har udarbejdet et udkast til samling af de 8 indstillinger i kategori A. Udkastet er baseret på kommentarer i indstillingerne vedr. tilhørsforhold til allerede nedsatte specialistnetværk, eller om det vurderes at omhandle nye patientgrupper (bilag).

NGC har sendt dette udkast til 38 specialebærende selskaber og bedt om svar på følgende 3 spørgsmål for hver patientgruppe:

1. Er grupperingen i den overordnede patientgruppe hensigtsmæssig? (dvs. selvstændig patientgruppe eller inklusion i et allerede eksisterende specialistnetværk (som foreslået i udkast til samling af patientgrupper)?

2. Er den foreslåede repræsentation af lægefaglige specialer for det nationale specialistnetværk for patientgruppen fyldestgørende?
3. Er der specifikke problemstillinger for patientgruppen som ikke er beskrevet i indstillingerne?

NGC har modtaget kommentarer fra 7 specialebærende selskaber. Tretten selskaber har vurderet at det ikke har været relevant at deltage, 17 selskaber har ikke svaret og dertil kommer 1 ufuldstændig besvarelse (uden data).

Løsning

Arbejdsgruppen tager status for indstillingsrunde 2 til efterretning.

Evaluering af vurderingsprocessen

Arbejdsgruppen drøfter og evaluerer processen for den faglige vurdering, herunder spørgsmål rejst i forbindelse med tidligere møder, bl.a.:

- vurdering af forskningsorienterede indstillinger.
- vurdering af indstillinger, hvor det var svært at læse om de opfyldte de styrende principper.
- om en referenceliste (kort format) udgør tilstrækkelig redegørelse for aktuell viden inden for det pågældende område.

Videre proces

NGC udarbejder på baggrund af resultaterne fra den faglige vurdering og den faglige og tværfaglige kvalificering beslutningsoplæg til styregruppen, som behandles på møde i december 2021. På baggrund af styregruppens beslutning, vil NGC iværksætte den godkendte plan for de nye patientgrupper.

Såfremt der kommer en 3. indstillingsrunde, vil NGC revidere processen for den faglige vurdering på baggrund af arbejdsgruppens drøftelser.

Bilag

Bilag 2.1 Samlet overblik over faglige vurdering indstillingsrunde 1

Bilag 2.2 Udkast til samling af patientgrupper

Pkt. 3 Ændring af Nationalt Genom Centers habilitetspolitik (orientering) v/Christina Scavenius Borg

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager til efterretning, at Nationalt Genom Centers habilitetspolitik er blevet opdateret.

Referat

Opdatering af NGC's habilitetspolitik blev taget til efterretning. Punktet er ledsaget af en mail, der er sendt ud forud for mødet.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering rejste i forbindelse med kommentering af anbefalinger fra *specialistnetværk børn og unge med kræft* en habilitetsproblematik. Problematikken handlede om, at flere af specialistnetværkets medlemmer er tilknyttet samme forskningsprojekt, som tilbyder helgenomsekventering til børn og unge med kræft. Spørgsmålet gik på hvorvidt man er inhabil, når man er tilknyttet et forskningsprojekt, eller hvis flere er tilknyttet samme forskningsprojekt.

Arbejdsgruppens medlemmer vil forud for mødet d. 17. nov. have modtaget svar fra Nationalt Genom Center (NGC).

Problematikken, der blev rejst, har berørt nogle relevante forhold, og det har givet anledning til en opdatering af NGC's habilitetspolitik, som derfor er suppleret med nogle generelle oplysninger om NGC's tiltag i de tilfælde, hvor flere medlemmer i et specialistnetværk, en arbejdsgruppe eller et advisory board deler baggrund (er medlemmer af den samme forskningsgruppe).

Tiltagene drejer sig primært om, at igangværende og kommende arbejdsgrupper, specialistnetværk og advisory boards fremadrettet vil blive spurgt om, hvorvidt de har tilknytning til samme forskningsprojekter eller samme forskningsgrupper.

Baggrund

Arbejdsgrupper, specialistnetværk og advisory boards under NGC er omfattet af de almindelige regler om inhabilitet i forvaltningsloven. NGC's habilitetspolitik findes på hjemmesiden ([link](#)).

Pkt. 4 Proces for kommentering af specialistnetværks anbefalinger v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter proces for kommentering af specialistnetværkenes anbefalinger mhp. eventuel justering af processen.

Referat

Processen for arbejdsgruppens kommentering af specialistnetværkenes anbefalinger blev drøftet.

I forhold til den beskrevne proces blev der indgået aftaler om:

- (ad. 5) At det er de tilstedeværende, der har mandatet til at vurdere om en indsendt skriftlig kommentar fra et medlem med afbud skal indgå i arbejdsgruppens samlede vurdering til styregruppen. En kommentar vurderes ud fra om den har direkte betydning for styregruppens beslutning om implementering af patientgruppen. Desuden vi det blive vægtet højt, at det er en samlet kommentering, der går videre til styregruppen.
- (ad. 5) At der ikke er en skriftlig høring efterfølgende, men at NGC kommunikerer ud til den enkelte, såfremt vedkommendes kommentar ikke er inkluderet med en begrundelse.
- At NGC så vidt muligt planlægger længere forud mhp. at reservere arbejdsgruppens kalendere til kommentering af anbefalinger. Såfremt en patientgruppe ikke er klar, kan mødet aflyses.
- At NGC samler flere patientgrupper, så vidt det er muligt.

Der indkaldes til kort kommenteringsmøde om patientgruppen *unge voksne med kræft samt arvelig kræft* i december 2021.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) har på nuværende tidspunkt kommenteret anbefalingerne fra de fem første specialistnetværk. På baggrund af erfaringerne evalueres forløbet og det drøftes om der er behov for yderligere justeringer mhp. at optimere processen.

Baggrund

Jf. kommissorium for arbejdsgruppen er en af opgaverne: *At kommentere rapporteringer og anbefalinger fra nationale specialistnetværk til brug for videre sagsfremstilling og behandling i styregruppen for implementering af personlig medicin i Danmark.* 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.

På arbejdsgruppens møde d. 16.06.2021 blev det besluttet, at processen for kommentering af anbefalingerne skulle foregå skriftligt, og at et af arbejdsgruppens medlemmer skulle fungere som tovholder. Efter kommentering af den første anbefaling fra *specialistnetværk for børn og unge med kræft* (august 2020) blev processen justeret, og det blev aftalt, at i stedet for en ren skriftlig proces skulle NGC indkalde til korte videomøder, hvor medlemmerne kunne drøfte anbefalingerne (eller skriftlig kommentering såfremt man ikke kunne være tilstede til mødet).

I oktober 2021 er der afholdt videomøde, hvor anbefalinger fra fire specialistnetværk blev drøftet: *Arvelig hæmatologisk sygdom, endokrinologiske patienter, primær immundefekt og arvelige hjertesygdomme*. Medlemmer, der havde afbud, kunne sende deres kommentarer skriftligt, og disse blev inddraget i arbejdsgruppens drøftelse der i forbindelse med mødetudfærdigede en samlet besvarelse. Flere medlemmer havde sendt deres skriftlige kommentering. NGC havde til mødet bedt to medlemmer fra arbejdsgruppen om at fremlægge deres vurdering på to af anbefalingerne mhp at have et udgangspunkt for arbejdsgruppens diskussion. NGC faciliterede processen for de andre to anbefalinger.

Løsning

Arbejdsgruppen bedes drøfte om der er behov for yderligere justering af processen eller om den kan fortsætte på følgende måde:

1. NGC indkalder til korte videomøder, hvis kommentering ikke kan foregå på et ordinært møde.
2. På mødet drøftes den enkelte anbefaling mhp. at kunne give styregruppen en samlet kommentering fra arbejdsgruppen.
3. NGC vil forud for mødet tage kontakt til medlemmer, der deltager i mødet, for at aftale, om de vil fremlægge deres vurdering som et udgangspunkt for drøftelsen.
4. Hvis et medlem ikke kan være tilstede er det muligt at indsende skriftlige kommentarer forud for mødet, og disse vil blive inddraget i drøftelsen.
5. Den endelige kommentering besluttet af de medlemmer, der deltager på mødet. Arbejdsgruppen orienteres efter mødet om den endelige kommentering.
6. Materialet, der sendes ud forud for mødet, indeholder: Specialistnetværkets anbefalinger, de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen samt arbejdsgruppens vurdering i forbindelse med den faglige vurdering under indstillingsrunde 1.

Videre proces

Det forventes, at arbejdsgruppen skal kommentere anbefalinger fra flg. specialistnetværk i 4. kvartal 2021/1. kvartal 2022:

- Kræft hos unge voksne/arvelig kræft (dec.)
- Nyresvigt (jan/feb.)
- Uhelbredelig kræft (jan/feb.)
- Psykiatri børn og unge (feb/mar.)

- Hæmatologisk cancer (feb/mar.)
- Neurogenetisk patient (feb/mar.)
- Føtal medicin (feb/mar.)

NGC vil tilstræbe at indkalde til møderne i god tid.

Pkt. 5 Eventuelt v/Jesper Gyllenborg

Der blev ikke anført nogen punkter under eventuelt.