

Referat

8. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 25. februar 2022 kl. 10.00–11.30

Sted: Videomøde (*se link i mødeindkaldelse*)

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 65/22	10.00-10.05	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
Pkt. 66/22	10.05-10.30	Drøftelse af den strategiske retning for personlig medicin (D) v/Dorte Bech Vizard
Pkt. 67/22	10.30-11.00	Første drøftelse af notat om fordeling af de 60.000 helgenomsekventeringer (D) v/Lisa Bredgaard
Pkt. 68/22	11.00-11.15	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 69/22	11.15-11.30	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Dorte Bech Vizard
B-punkter*		
Pkt. 70/22	-	Udvikling af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering (O)

(B) – beslutning; (D) – drøftelse; (O) – orientering.

*B-punkter er rene orienteringspunkter, der ikke gennemgås på mødet. Eventuelle spørgsmål kan stilles under eventuelt.

Deltagere

Dorte Bech Vizard, afdelingschef, Sundhedsministeriet (formand)
Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)
Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand)
Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland
Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland
Ole Thomsen, koncerndirektør, Region Midtjylland
Dorthe Crüger, koncerndirektør, Region Hovedstaden
Erik Jylling, sundhedspolitisk direktør, Danske Regioner
Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND, konstitueret dekan Syddansk Universitet

Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center
Birgitte Nybo Jensen, Chief Medical Officer, Nationalt Genom Center
Grith Enemark, teamleder, Nationalt Genom Center
Kasper Lindegaard-Hjulmann, chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Lisa Bredgaard, kontorchef, Sundhedsministeriet
Malte Harbou Thyssen, specialkonsulent, Sundhedsministeriet
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Sundhedsministeriet
Maj-Britt Juhl Poulsen, chefrådgiver, Danske Regioner

Afbud

Malte Harbou Thyssen

**Pkt. 65/22. Velkomst
v/Dorte Bech Vizard**

Referat:

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.

Pkt. 66/22. Drøftelse af den strategiske retning for personlig medicin (D)
v/Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter den strategiske retning for arbejdet med personlig medicin efter 2022.

Referat:

Dorte Bech Vizard præsenterede tankerne bag at sætte det videre arbejde med personlig medicin efter strategiens udløb i 2022, på dagsordenen:

- SUM vil gerne have et pejlemærke for, hvordan styregruppen skal arbejde sammen omkring personlig medicin i fremtiden og lægger op til at der tages en indledende drøftelse i forhold til, hvilken vej arbejdet skal gå fremadrettet. Det er ikke nødvendigvis en ny strategi, men en drøftelse af i hvilket format det videre strategiske arbejde kan være.
- SUM ønsker, at der fortsat er et tværfagligt forum, fordi det er en svær dagsorden. SUM ser ideelt, at dagsordenen på sigt bredes ud.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Kurt Espersen bemærkede, at det er fint med en drøftelse af hvad der skal ske, nu hvor regionerne overtager ansvaret for driften. Derudover tilføjer han, at der er i første omgang bør være fokus på den gode overgang for WGS.
- Erik Jylling bemærkede, at der er behov for en drøftelse af hvilken rolle NGC skal have i fremtiden og hvilket outcome der har været af udrulningen af de 60.000 WGS'er.
- Dorte Bech Vizard var enig i, at det er vigtigt med fokus på implementeringsstøtten i fremtiden og en god overdragelse. Hun tilføjede, at der også er behov for at se på nye områder, hvis det kræver at vi løfter og finder finansiering dertil. Derudover tilføjede hun, at NGC er en styrelse under Sundhedsministeriet, og at SUM ser NGC med en central rolle i fremtiden.
- Ole Thomsen påpeger, at Styregruppen har en meget konkret opgave mht. at få kompliceret teknologi ud at virke i sundhedsvæsenet og der er et stort spring derfra og til det brede perspektiv, som punkterne i dagsordenen lægger op til.
- Ole Skøtt er positiv overfor at emnerne tages op. Derudover påpeger han, det er uklart hvordan vi tager de næste skridt på en god måde. Derudover påpeger han, at det er afgørende at se på, hvordan man samkører forskellige datakilder og at det er vigtigt at overveje hvor den syntese skal foregå, da der er forskellige holdninger til hvad der ligger centralt og decentralt. Der skal altså findes en model, så vi undgår silotækningen. Ole tilføjer, at hvad angår uddannelse og kompetence, vil universiteterne gerne bidrage.
- Bettina Lundgren bemærker, at det er en vigtig drøftelse og tilføjer, at NGC naturligt har en interesse i arbejdet, da der er lagt mange ressourcer i udviklingen af infrastrukturen. Derudover bemærker hun, at NGC har fokus på udviklingen i udlandet, og ser bl.a. på Genome England.
- Dorthe Crüger bemærker, at der både er nogle lavpraktiske og strategiske områder, som vi skal se ind i. Man kan godt lave en lille strategi, men der

skal være fokus på den gode overdragelse fra NGC til regionerne. Derudover bemærker hun, at man skal se på rækkefølgen af prioriterede temaer. Her fremhæves uddannelsesområdet, etik og patientinddragelse, samt fælles beslutningstagning som områder der bør prioriteres, og herefter se på rammer for sundhedsforskning og lægemidler.

- Jesper Gyllenberg påpegede, at det dog er vigtigt at holde fast i det brede scope og have fokus på realiseringen af præcisionsmedicin. Derudover tilføjer han at, det er væsentligt at se på det juridiske aspekt, herunder om de rigtige rammer er til stede.
- Erik Jylling bemærker, at det er væsentligt, at vi ser dette arbejde ind i de eksisterende visioner, bl.a. vision for bedre brug af sundhedsdata.

Det blev konkluderet, at der har været en indledende og bred drøftelse. Overordnet blev det drøftet, at der for det første skal være fokus på den gode overdragelse af WGS fra NGC til regionerne. Her kan det være nyttigt med et papir om, hvornår initiativerne er i mål og punkter for overdragelsesforretning. Dertil vil SUM tage fat i sekretariatet.

Dorte Bech Vizard tilføjer afslutningsvis, at SUM vil engagere andre interessenter og aktører for at høre, hvad der er af behov samt lære parallelt med andre initiativer, herunder gennem Visionen for Bedre brug af Sundhed og Nationalt Partnerskab for Sundhedsdata. Erik Jylling bakker op om opsamlingen og tilføjer, at det kan være en anledning til at gentænke og diskutere det der allerede sker i sundhedsvæsenet.

Baggrund

Det hidtidige samarbejde om personlig medicin har været centreret omkring etableringen af en national infrastruktur for personlig medicin samt implementering af helgenomsekventering og analyse af genomiske data i patientbehandlingen.

Sundhedsministeriet og Danske Regioner blev ultimo 2020 enige om en ny strategi for personlig medicin for 2021-2022. Strategien fungerer som en forlængelse af den første strategi (2017-2020), som førte til etableringen af Nationalt Genom Center. Årsagen hertil er, at der var et behov for et fortsat fokus på ibrugtagning af den nationale infrastruktur for personlig medicin, som Novo Nordisk Fonden har givet en bevilling til.

Det primære fokus i strategien er derfor at tage den nationale infrastruktur for personlig medicin i brug i sundhedsvæsenet. I Danmark har fokus været på, at genomisk medicin skulle komme patienterne til gode og flere og flere patienter tilbydes genetiske analyser som en del af deres diagnosticering og behandling.

Løsning

Udviklingen i sundhedsvæsenet går fra generelle behandlinger baseret på et bredt udsnit af patienter til målrettede og individuelle behandlinger. Med kunstig intelligens og big data er det muligt at sammenkøre store registre og dermed hurtigere identificere den behandling, som vil gavne den enkelte patient. Både forebyggelse, diagnose og valg af behandling og medicin kan målrettes således, at den enkelte patient hurtigere får den rigtige behandling og undgår unødvendige bivirkninger.

Personlig medicin rummer således et potentiale for at forbedre patientbehandlingen med udgangspunkt i patienternes behov og forudsætninger. Denne udvikling kræver bl.a. bedre beslutningsstøtteværktøjer på baggrund af samkøring af data, det kræver uddannelse af frontlinje personalet og det kræver en samlet fællesoffentlig indsats.

Sundhedsministeriet foreslår på den baggrund en indledende drøftelse af den strategiske retning for arbejdet med at udvikle og implementere personlig medicin efter den nuværende strategi udløber ultimo 2022. Herunder behovet for en samlet strategisk ramme, timing og relevante temaer.

Til baggrund for styregruppens drøftelse kan følgende temaer være relevante at inddrage:

- Beslutningsstøtte i patientbehandling.
- Udvikling af nye og innovative lægemidler.
- Gode rammer for sundhedsforskning i Danmark – med kobling til vision for bedre brug af sundhedsdata.
- Uddannelse og kompetencer for arbejdet med personlig medicin i sundhedsvæsenet.
- En styrkelse af biobankområdet – med udgangspunkt i den nuværende analyse af biobankområdet.
- Fokus på, at personlig medicin udvikles med etik og patientinddragelse for øje.
- Fortsat udvikling af den nationale infrastruktur for personlig medicin, herunder brug af ny teknologi og nye datakilder.
- Internationalt samarbejde, herunder særligt nordisk og europæisk samarbejde.

Videre proces

På baggrund af styregruppens drøftelse vil SUM, Danske Regioner og NGC udarbejde et oplæg til det fremtidige samarbejde om personlig medicin efter den nuværende strategis udløb.

Bilag

Ingen bilag.

Pkt. 67/22. Første drøftelse af notat om fordeling af de 60.000 helgenomsekventeringer (D)
v/Lisa Bredgaard

Indstilling

Det indstilles, at

- Styregruppen drøfter plan for overdragelse af WGS-faciliteter til regionerne, så det giver fagligt og økonomisk mening for regionerne, samt at
- Styregruppen drøfter plan for fordeling af 60.000 WGS'er.

Referat:

Lisa Bredgaard forklarede, at dette punkt udspringer fra drøftelsen på styregruppemødet den 17. december 2021 vedr. overblik over antal ønskede og gennemført helgenomsekventeringer. Med denne drøftelse er formålet, at have en indledende drøftelse for planen med overdragelsen af WGS-faciliteter til regionerne samt planen for fordelingen af de 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på, at sekretariatet kan udarbejde notat herom frem mod næste styregruppemøde.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Bettina Lundgren bemærkede, at processen går langsom og NGC justerer løbende de forventede antal ønskede sekventering. Der er en bekymring ift. hvordan de 60.000 helgenomsekventeringer skal overtages og hvordan det giver bedst faglig mening.
- Anne Bukh bemærker, at i forhold til budgettet for 2024 er det vigtigt, at NGC laver evalueringer for de enkelte patientgrupper for at kunne se, om det har givet mening for de patienter der får lavet helgenomsekventeringer. Derudover tilføjer hun, at når WGS overgår til regionerne, så vil det gennemføres i fire regioner.
- Jesper Gyllenborg bemærker, at drøftelsen bør være bredere end dagsorden og stille spørgsmålet om, hvordan samarbejdet skal være mellem NGC og regionerne samt hvordan man fremadrettet vil udpege nye sygdomsområder.
- Dorte Bech Vizard kommenterer, at den store udfordring er, at der ikke er lavet så mange helgenomsekventeringer endnu og man skal se på, hvad der kan gøres for at få flere praktiske erfaringer, da vi mangler at vide, hvor der er størst værdi. Derudover bemærker hun, at NGC er oprettet som en styrelse under Sundhedsministeriet og at der ikke er nogen interesse i et ændre i det. Der vil fortsat være noget drift som NGC skal varetage.
- Erik Jylling bemærker, at det er vigtigt, at fordelingen baseres på faglige kriterier og løbende evaluering.
- Kurt Espersen er enig med Anne Bukh i, at gennemførelsen af WGS spredes ud til alle regioner. Desuden bemærkes, at det kan overvejes om man enten bør skalere ned, eller om man lader fagfolkene beslutte, hvad der er mest relevant.
- Dorthe Crüger bemærker, at når de 60.000 WGS'er er opbrugt, kan erfaringerne deraf tages med i videre arbejde med henblik på hvad der giver fagligt mening. Det er svært at svare på, hvornår det giver fagligt og økonomisk mening.

- Ole Thomsen var enig med Kurt Espersen og Anne Bukh om, at det er meget vigtigt, at udviklingen følges tæt og der bliver evalueret undervejs, så der ikke bliver brugt unødvendige midler.
- Birgitte Nybo Jensen kommenterede, at styregruppen på seneste møde blev enige om model for evaluering af diagnostisk værdi. Derudover tilføjede hun, at det er vanskeligt at få hardcore data på området, fordi der er så kort tid og fordi beskrivelsen på grupperne ikke er lavet til forsknings set up, men man vil supplerende kunne se til Genomic England. Birgitt bemærkede, at hvis man skal justere antal patienter der modtager sekventering, så vil man evt. kunne fjerne nogle patientgrupper, hvor der er mindst viden på området, eller tage nogle indikationer fra.
- Erik Jylling er enig i, at det er vanskeligt at sætte et antal på, og derfor må det være det videns baserede der bærer det frem. Det er vigtigt at være realistiske omkring implementering, hvis man siger ja til WGS i behandling kan dette ikke blot stoppes, og så er det bedre at være restriktive fra start. Kurt Espersen er enig ift. restriktiv tilgang.
- Ole Skøtt bemærker, at prisen på selve WGS'erne ikke er det mest tungtvejende, men derimod bl.a. de afledte ting der handler om fortolkning af data. Bettina Lundgren tilføjer, at WGS'er er blevet billigere, men der er store udgifter forbundet med lagring af data.
- Dorte Bech Vizard bemærker, at det er vigtigt, at NGC fremad holder øje med om der er behov for en mere restriktiv tilgang, men som udgangspunkt arbejder vi videre med de 17 tidligere godkendte patientgrupper.
- Bettina Lundgren foreslår, at man vedr. sundhedsøkonomisk spørgsmål laver et samarbejde mellem NGC, regionerne og SUM med hensyn til hvordan vi beregner en økonomisk analyse af hvad det koster at lave en analyse for en bestemt patientgruppe.
- Kurt Espersen bemærker, at styregruppen ikke er nået til bund med denne diskussion.

På baggrund af de indledende drøftelser blev det konkluderet, at der skal sikres en god overdragelse og evalueringer af patientgrupper. Der er fortsat behov større diskussioner heraf i fremtiden, da det samfundsøkonomiske endnu er for underbelyst. Sekretariatet arbejder videre med notatet, som vil komme ud til styregruppens kommentar.

Baggrund

NGC og regionerne samarbejder om udviklingen af en national infrastruktur for personlig medicin. Infrastrukturen er initialt finansieret af NNF, som herunder har finansieret gennemførelsen af 60.000 helgenomsekventeringer (WGS). Hertil kommer en mindre finansiering af NGC's drift på finansloven.

Styregruppen har taget beslutning om implementering af udvalgte patientgrupper, samlet i 17 specialitnetværk, på infrastrukturen med henblik på at afprøve de kliniske gevinster ved at tilbyde WGS som en del af patientbehandlingen for disse patientgrupper.

På det seneste møde blev styregruppen enige om at NGC skal udarbejde et notat, som beskriver, hvordan en eventuel høj efterspørgsel af WGS'er kan håndteres. Herunder skal notatet beskrive grundlaget for beslutningen om, at en patientgruppe overgår til almindelig drift i regionerne, efter medio 2024. Det er i denne

sammenhæng væsentligt at understrege, at en beslutning om at en patientgruppe tilbydes WGS, som en del af standardbehandlingen i sundhedsvæsenet, kræver en grundig faglig vurdering af den kliniske effekt og de sundhedsøkonomiske konsekvenser for den regionale økonomi.

På baggrund af drøftelsen på det seneste møde lægges der op til en indledende drøftelse af, hvordan der sikres en fair fordeling af de 60.000 WGS'er, der initialt er finansieret af NNF.

Overdragelse af WGS-faciliteter til regionerne

Som en del af infrastrukturen finansierer NGC i dag to WGS-faciliteter i hhv. Region Hovedstaden og Region Midtjylland. _Medio 2024 skal driften af de to WGS-faciliteter overtages af regionerne.

Der er derfor behov for at tage en indledende drøftelse af rammer og principper for overdragelsen af WGS-faciliteterne til regionerne frem mod medio 2024.

Fordeling af WGS'er

NNF har finansieret gennemførelsen af 60.000 WGS'er, som en del af opstarten af den nationale infrastruktur for personlig medicin. Formålet med de fondsfinansierede WGS'er er at afklare, inden for relevante patientgrupper, om det giver en faglig og/eller en økonomisk merværdi at tilbyde WGS sammenlignet med eksisterende diagnosticering. Derfor er det væsentligt at drøfte, hvordan der sikres en fair fordeling af WGS'er på tværs af de udvalgte patientgrupper.

Det er herunder en udfordring, at de nationale specialistnetværk indtil videre har indmeldt flere forventede antal WGS'er for de patientgrupper, der er planlagt til implementering på infrastrukturen, end der er finansiering til. Der er derfor behov for en afklaring af, hvad kriterierne for fordeling af de 60.000 WGS'er på tværs af patientgrupper skal være.

Løsning

Der skal udarbejdes en samlet plan for overdragelse af WGS-faciliteterne til regionerne, og herunder beslutning om fordeling af de 60.000 WGS'er.

SUM lægger op til, at planen indeholder to dele:

- På kort sigt i løbet af 2022 skal styregruppen blive enige om kriterier for fordeling af de 60.000 WGS'er på tværs af patientgrupper, og herunder beslutning om løbende at tilbyde WGS som standardbehandling for relevante patientgrupper.
- På længere sigt skal planen sætte rammerne for overdragelse af WGS-faciliteter til regionerne, der tager højde for faglige og økonomiske aspekter.

Følgende skal adresseres i en plan:

På kort sigt (fordeling af 60.000 WGS'er):

- Hvordan vurderes den faglige gevinst sammenholdt med eksisterende diagnosticering og behandlinger, jf. måling af klinisk effekt.
- Hvordan vurderes den økonomiske gevinst /udgift sammenholdt med eksisterende diagnosticering og behandlinger.

- Hvordan sikres en retfærdig fordeling af WGS'er på tværs af patientgrupper? Og herunder er det muligt at indføre et (differentieret) loft eller et skærpet inklusionskriterium for de enkelte patientgrupper?
- Er det muligt løbende at tage beslutning om at tilbyde WGS som standardbehandling før 2024?
- Er der behov for at begrænse antallet af patientgrupper for at sikre at det er de mest værdifulde patientgrupper, der arbejdes videre med?

På længere sigt:

- Hvordan sikres en god proces for virksomhedsoverdragelse af WGS-faciliteterne til regionerne?
- Hvilke elementer skal planen tage højde for? Herunder økonomi, databeskyttelse, organisering mv.?

Videre proces

På baggrund af styregruppens drøftelse vil SUM, Danske Regioner og NGC udarbejde et første udkast til notat om fordelingen af de 60.000 WGS'er samt overdragelse af WGS faciliteter til regionerne.

Bilag

Ingen bilag.

Pkt. 68/22. Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Referat:

Bettina Lundgren orienterede om status på NGC, herunder:

KPI oversigt for NGC (31. januar 2022) Bl.a. er 664 WGS-analyser gennemført af NGC, der er modtaget 2.531 WGS-analyser via indberetning, og der er 282 brugere af NGCs infrastruktur.

Overblik over antal indmeldinger og gennemførte helgenomsekventeringer

NGC korrigerer løbende. De er bl.a. korrigeret for at somatiske prøver starter 2. halvår 2022 og at bevillingsperioden kun løber til 1. halvår 2024.

Status på patientgrupper

Birgitte Nybo Jensen orienterede om status på patientgrupper. Der er nu nedsat specialistgrupper for alle patientgrupper også de, som blev godkendt på 7. møde den 17. december 2021. Børn og unge med sjældne sygdomme er i drift, fem patientgrupper er godkendt og de sidste patientgrupper har alle planlagt møder i specialistnetværkerne.

Birgitte Nybo Jensen orienterede om, **rekvisitions blanketter og kriterier** heri.

Bettina Lundgren orienterede om **status vedr. indberetning** bl.a. om, at NGC er i dialog med SUM vedr. at afklare om alle seks datakilder fortsat skal indberettes.

Bettina Lundgren orienterede om diverse:

- NGC er pr. 14. marts klar til at modtage patientprøver fra de næste patientgrupper, som er godkendt til implementering.
- Onboarding af nye fortolkende afdelinger er i proces
- Alle fem regioner er nu på infrastrukturen – region syd og nord pr. 1. marts 2022.
- Offentliggørelse af nationale tal for WGS'er på NGC hjemmeside afventer grafisk setup fra ekstern leverandør

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Dorte Bech Vizard spurgte til, om NGC begynder at få nogle patient cases fra praksis, så man kan se hvad patienterne får ud af helgenomsekventeringer. Birgitte Nybo Jensen, bemærkede hertil, at NGC er ved at indhente patient cases igennem specialistnetværkene.
- Dorte tilføjer, at det vil være spændende at høre mere herom, til næste styregruppemøde.

**Pkt. 69/22. Eventuelt (inkl. Spørgsmål til B-punkter)
v/Dorte Bech Vizard**

Referat:

Christian Dubois orienterede om, at Datatilsynet har givet NGC et midlertidigt og delvist forbud/begrænsning mod databehandling, og NGC afventer en endelig afgørelse fra Datatilsynet. Begrundelsen for det midlertidige forbud er, at Datatilsynet vurderer, at NGC havde pligt til at høre Datatilsynet over sin konsekvensanalyse forud for igangsættelsen af behandlingen af persondata. Der er tale om en fortolkning af tærsklen for høringspligt i GDPR artikel 36, som har været drøftet over en periode. NGC har løbende fået dispensation fra Datatilsynet til at fortsætte behandlingen af de oplysninger, der allerede er indsamlet af NGC. Christian fremhævede endvidere, at det er vigtigt at fremhæve, at der ikke har været et databrud af nogen art.

Ad pkt. 70/22. Udvikling af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering (WGS) (O), som blev drøftet under eventuelt:

- Ole Skøtt spørger om hvem der har fortolkningsopgaven, om det er rigtigt forstået at den opgave ligger hos laboranten. Bettina Lundgren bemærker hertil, at det er rigtig, at fortolkningen ligger hos regionerne.
- Jesper Gyllenborg tilføjer, at han vil sende supplerende skriftlige spørgsmål til NGC, så der ikke skal bruges tid på det til dette møde.

Der blev derudover stillet spørgsmål vedr. om styregruppemødet den 3. juni 2022 skal tilstræbes, at afholdes fysisk på NGC. Det var der opbakning til i styregruppen.

Pkt. 70/22. Udvikling af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering (WGS) (O)

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Baggrund

Nationalt Genom Centers (NGC) nuværende infrastruktur og leverancer er etableret med udgangspunkt i bevillingen fra Novo Nordisk Fonden og under hensyn til den løbende teknologiske udvikling på området.

NGC vurderer løbende muligheden for at implementere nye tiltag i WGS workflowet i takt med, at teknologien udvikles, ligesom godkendelsen af flere patientgrupper medfører nye faglige behov og ønsker.

Løsning

For at tydeliggøre NGC's nuværende og fremtidige tilbud til de godkendte patientgrupper har NGC udarbejdet vedlagte notat inkl. bilag (bilag 1 og bilag 2). Overordnet set tilbyder NGC på nuværende tidspunkt germline analyser (den medfødte arvemasse) og vil til oktober kunne tilbyde somatiske analyser (DNA i tumorer som sammenlignes med den medfødte arvemasse).

For at NGC kan opretholde både kvalitet og patientsikkerhed i forbindelse med behandlingen af prøver til helgenomsekventering, er det afgørende, at det er det rette prøvemateriale, der modtages. Det vil som altovervejende hovedregel være blod for germline analyserne og tumornæv for de somatiske analyser. Der er udarbejdet en oversigt over, hvilke prøvematerialer der kan modtages fra de enkelte patientgrupper.

Videre proces

Ingen.

Bilag

Bilag 1: Notat. Udvikling af Nationalt Genom Centers tilbud i forbindelse med helgenomsekventering.

Bilag 2: Bilag. Prøvematerialer.