

Referat

Møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Dato: 19-05-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2201147
Dok.nr.: 2210097

Dato: Den 5. maj 2022, kl. 10.30-12.00 (Microsoft Teams)

Mødeleder: Jesper Gyllenborg

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
0	5	Velkommen og godkendelse af dagsorden v/Jesper Gyllenborg
1	15	Status på Nationalt Genom Centers infrastruktur v/Bettina Lundgren
2	5	Arbejdsgruppens indmeldelse om habilitet iht. NGC's opdaterede habilitetspolitik v/ Christina Scavenius
3	15	Status for patientgrupper og igangværende specialistnetværk v/Birgitte Nybo og Peter Johansen
4	30	Arbejdet med opgørelse af diagnostisk udbytte og måling af effekt v/Jesper Gyllenborg
5	20	Evaluering af arbejdsgruppens opgaver og sammensætning samt eventuel genudpegning af arbejdsgruppen v/Jesper Gyllenborg
6	5	Evt. v/Jesper Gyllenborg

Deltagere

Jesper Gyllenborg, sundhedsdirektør Region Sjælland (formand)

Bettina Lundgren, CEO, National Genom Center

Liselotte Wesley Andersen, Sjældne Sygdomme (indstillet af Danske Patienter)

Britt Elmedal Laursen, (indstillet af Region Midtjylland, onkologi/farmakol.) **(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)

Henning Bundgaard, (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, kardiologi) **(afbud)**

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

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)

Suppleanter: Lene Buhl Riis og Elsebet Østergaard

Fra Nationalt Genom Center: Birgitte Nybo, Malene Bøgehus Rasmussen, Gitte Tof-terup Hansen 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

Efter godkendelse af dagsorden og velkomst af Liselotte Wesley Andersen, som er nyudpeget patientrepræsentant, gav Bettina Lundgren status på NGC's infrastruktur.

Status på flg. områder blev taget til efterretning:

- NGC's nøgletal (KPI'er), herunder antal helgenomsekventeringer per regioner og antal indberetninger.
- Udvikling af NGC's tilbud om helgenomsekventering ligger som notat på hjemmesiden og opdateres løbende. Det kan ses her: <https://ngc.dk/patientbehandling-og-sekventering/analyseoplysninger>
- NGC's tilbud inden for de tre services: Kliniske services, Strategisk samarbejde og Forskerservice.
- Arbejdet ift. hvordan overdragelsen af WGS-centeret skal ske til regionerne i 2024 er påbegyndt og sker i tæt samarbejde med regionerne. I den forbindelse vil styregruppen bl.a. følge udviklingen af antallet af færdigkørte WGS'er mhp. at fordele de 60.000 WGS samt følge op på den kliniske effekt. Der nedsættes en arbejdsgruppe, som skal undersøge sundhedsøkonomien forbundet med tilbuddet om WGS til de udvalgte patientgrupper. Desuden nedsættes yderligere en arbejdsgruppe med repræsentanter fra regionerne, Danske Regioner, Sundhedsministeriet og Nationalt Genom Center, som skal udarbejde en plan for overdragelse til regionerne.
- Håndtering af restmateriale – der er indgået aftale om at NGC sender restmaterialet til Regionernes Bio- og Genombank.
- Årsmødet afholdes den 14. sept. 2022
- Arbejdet med kommunikation af personlig medicin, herunder lancering af ny podcast-serie, patientcases, interviews med næstformænd i specialist-netværkene, patientinformationspakke og borgerundersøgelse.

Pkt. 2 Arbejdsgruppens oplysninger om habilitet iht. NGC's opdaterede habilitetspolitik v/ Christina Scavenius

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager til efterretning, at det enkelte medlem skal oplyse om ændringer vedr. habilitet i forbindelse med den opdaterede habilitetspolitik i Nationalt Genom Center.

Referat

Arbejdsgruppen tog til efterretning, at det enkelte medlem skal melde ind til NGC, hvis de er tilknyttet samme forskningsprojekt eller andet fagligt forum med flere af medlemmerne i arbejdsgruppen, jf. den opdaterede habilitetspolitik. Oplysninger sendes til Mette Kofod Kahr senest d. 20. maj 2022.

Problemstilling

Siden Nationalt Genom Centers (NGC) habilitetspolitik blev opdateret har medlemmer i alle igangværende specialistnetværk, arbejdsgrupper og advisory boards skullet oplyse, om der er ændringer i forbindelse med deres habilitet. Der har særligt været fokus på at oplyse om habilitetsforhold, der kunne medføre majorisering i det pågældende forum.

Det enkelte medlem af arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) bedes ligeledes oplyse, om der er ændringer i forhold til habiliteten, jfr. nedenstående felt på habilitetserklæringen:

”Andre tilknytninger eller omstændigheder, der kan være relevante for habiliteten.”
(habilitetspolitikken s. 6 – [link](#))

I forbindelse med stillingtagen til denne kategori, er det relevant for medlemmer af udvalg, netværk, arbejdsgrupper og advisory boards at anføre, om de f.eks. er tilknyttet samme forskningsprojekt som flere andre medlemmer af det forum, de er udpeget til at varetage opgaver for.

Nationalt Genom Center vil herefter på baggrund af de samlede habilitetsoplysninger fra et forum kunne sætte fokus på sammensætningen af forummet med henblik på også i disse tilfælde at være opmærksom på, at der ikke opstår tvivl om, at arbejdet i forummet påvirkes af særinteresser eller personlige interesser.

Baggrund

Arbejdsgrupper, specialistnetværk og advisory boards under NGC er omfattet af de almindelige regler om habilitet i forvaltningsloven.

KA blev på mødet d. 17. nov. 2021 orienteret om ændringer i NGC's habilitetspolitik som følge af en problemstilling vedr. habilitet/majoritet rejst af arbejdsgruppen i forbindelse med kommentering af anbefalinger fra specialistnetværk for børn og unge med kræft. (referat)

Løsning

Christina Scavenius, jurist i NGC, orienterer om, hvilke oplysninger medlemmerne af arbejdsgruppen skal melde ind. Oplysninger meldes ind til Mette Kofod Kahr: mkk@ngc.dk senest d. 20. maj 2022.

Pkt. 3 Status for patientgrupper og igangværende specialistnetværk v/Birgitte Nybo og Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager status for patientgrupper og igangværende specialistnetværk til efterretning.

Referat

Arbejdsgruppen tog orientering om status for patientgrupper og specialistnetværk til efterretning.

Der er i alt 17 patientgrupper. Af disse:

- 6 patientgrupper er godkendt til implementering af styregruppen, senest unge voksne med kræft, samt arvelig kræft hos voksne.
- Hæmatologisk cancer er sendt ud til skriftlig godkendelse i styregruppen.
- Psykiatri børn og unge, nyresvigt og føtal medicin sendes til godkendelse inden for kort tid.
- De resterende 7 patientgrupper forventes at blive kommenteret og sendt til godkendelse i løbet af maj/juni.

Der blev desuden orienteret om:

- NGC's onboardingproces af de fortolkende afdelinger.
- Udarbejdelsen af rekvisition og kriterieoversigt til brug for rekvisition af helgenomsekventering.
- At specialistnetværkenes samlede anbefalinger vil være tilgængelige på NGC's hjemmeside.

Der blev stillet spørgsmål til hvordan det kan kontrolleres, at det i henhold til indikationerne er de korrekte patienter der bliver analyseret. Hertil svarede NGC, at rekvisition af en analyse til en given patient baserer sig på tillid ift. at patienten opfylder kriterierne, og at NGC nøje følger antallet af helgenomsekventeringer per patientgruppe.

Problemstilling

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA) orienteres om status for patientgrupper og igangværende specialistnetværk. Desuden orienteres KA om tentativ plan for arbejdsgruppens kommenteringer af specialistnetværkenes anbefalinger samt efterfølgende godkendelse i styregruppen for implementering af personlig medicin.

Pkt. 4 Arbejdet med opgørelse af diagnostisk udbytte og måling af effekt v/Jesper Gyllenborg

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter den godkendte model for opfølgning på diagnostisk udbytte og måling af klinisk effekt af helgenomsekventering med henblik på rådgivning om, hvordan data kan fremskaffes.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede hvordan data til opfølgning på diagnostisk udbytte og klinisk effekt af de 60.000 helgenomsekventeringer bedst muligt kan fremskaffes i regionerne. NGC ikke har adgang til data/journalerne. NGC skal over for *styregruppen for implementering af personlig medicin* samt Novo Nordisk Fonden afreportere om værdien af helgenomsekventering jf. den evalueringsmodel, der er besluttet i styregruppen.

I drøftelsen var der bl.a. fokus på:

- at der både er en kortsigtet og en langsigtet opfølgning:
 - den kortsigtede opfølgning evaluerer effekten i forbindelse med analysen og kan fx være et spørgeskema a la Genomics Englands *Outcome Questionnaire*, der angiver det diagnostiske genetiske udbytte samt betydningen af svaret for patienten (kliniske effekt). Skemaet kan fx udfyldes af den fortolkende enhed, før svaret kan frigives, evt. i samarbejde med rekvirerende læge der kender patienten og dermed kan vurdere den kliniske effekt.
 - den langsigtede opfølgning skal ske via forskning i sygdomsområderne, evt. på tværs af specialer.
- at DK skal læne sig op ad både viden fra studier og internationale erfaringer, herunder i særligt grad Genomics England.
- at volumen af patienter i flere grupper er for lille ift. at få tilstrækkeligt med data, og at det derfor også af denne årsag bør suppleres med viden fra internationale studier.
- at et diagnostisk udbytte med helgenomsekventering bør ses ift. tidligere udbytte med fx mindre genpaneler, men at der også ligger en stor værdi i den nye viden, som genereres på baggrund af kortlægningen af genomet, og som bruges fremadrettet.

Formandskabet kvitterede for den gode drøftelse og rådgivning. NGC forventer at pilotteste en opfølgning af diagnostisk udbytte og klinisk effekt på patientgruppen *børn og unge med sjældne sygdomme* i efteråret 2022.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin har på deres møde d. 17/12-21 valgt en model for opfølgning på diagnostisk udbytte og måling af klinisk effekt af helgenomsekventering.

Styregruppen skal følge implementering af de udvalgte patientgrupper via løbende opfølgning og evaluering og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter. Derudover vil opfølgningen skulle danne grundlag for styregruppens forberedelse af overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til regionernes drift.

Alle specialistnetværk er blevet bedt om at udpege hvilke parametre, det vil give mening at måle den kliniske effekt på. For alle parametre gælder, at data skal indhentes via journalgennemgang, da der ikke eksisterer nogen nationale databaser. NGC har ikke adgang til patientdata.

NGC giver status på arbejdet for opgaven. NGC ønsker arbejdsgruppens rådgivning i forhold til, hvordan modellen kan operationaliseres – hvordan der helt konkret kan indhentes data på diagnostisk udbytte og klinisk effekt.

Løsning

Løbende opfølgning på antal

NGC vil løbende orientere styregruppen om antallet af gennemførte helgenomsekventeringer per igangsatte patientgruppe. Dette for at styregruppen har mulighed for at korrigere ved eventuelle afvigelser, ændre på begrænsninger eller foretage prioriteringer.

Årsrapport og evaluering

I forhold til det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt er det planen, at NGC udarbejder en årsrapport for den enkelte patientgruppe til styregruppen. Denne af-rapportering er baseret på nedenstående model og vil ske ét år efter igangsættelsen af den enkelte patientgruppe. Specialistnetværkene vil være involveret i denne proces, men det er endnu ikke afklaret hvordan.

NGC ønsker at få klinisk arbejdsgruppes input til hvordan data kan indhentes. Det gælder felt B) *diagnostisk udbytte per indikation/patientgruppe* og felt C) *kliniske effekt*. Hvordan kan modellen operationaliseres? Hvordan man helt konkret og realistisk får data på diagnostisk udbytte og klinisk effekt?

Model for opfølgning på diagnostisk udbytte og måling af klinisk effekt

Evalueringsparameter	Datakilde	Frekvens	Format
A) Antal helgenomsekventeringer per indikation/patientgruppe/region	NGC	Løbende	Punkt på styregruppemøde
B) Diagnostisk udbytte per indikation/patientgruppe	Regionerne	Årligt	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
C) Klinisk effekt	Regionerne	Årligt (første gang et år efter i gang-sættelse af patientgruppen)	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
D) Supplerende baggrundsoplysninger	NGC/specialistnetværk	Årligt	Del af specialistnetværkets afrapportering

Uddybelse af ovenstående evalueringsparametre felt B) og C):

Ad B: Diagnostiske udbytte måles på, hvor mange genvarianter der på baggrund af helgenomsekventering findes i klasse 4 og 5 (formodentlig patogen og patogen)

For kræft: Diagnostiske udbytte måles på de ændringer tilbud om helgenomsekventering forventes at give for patientgruppen ift. nuværende diagnostik.

Ad C: Klinisk effekt måles via kvalitative 1-2 (få) parametre, der vil være forskellige fra patientgruppe til patientgruppe.

Det bemærkes, at der endnu ikke er truffet aftaler om hvordan data skal indhentes fra regionerne. Denne afgørelse vil ligge i regionerne.

Videre proces

Input fra drøftelsen inddrages i NGC's videre udviklingsarbejde.

Pkt. 5 Evaluering af arbejdsgruppens opgaver og sammensætning samt eventuel genudpegning af arbejdsgruppen v/Jesper Gyllenborg

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter:

- kommissorium mhp. at stille eventuelle forslag til ændringer i opgaver, sammensætning o.a.
- udpegningsprocedure, herunder om arbejdsgruppen foreslår at der skal ske en genudpegning, når den 2-årige periode udløber 2. kvartal 2022, jf. kommissoriet, eller om medlemmerne skal fortsætte uden genudpegning.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede kommissorium. Der var ikke nogen ønsker til ændringer ift. formål og opgaver, eller ift. sammensætning og udpegningsprocedure.

I forhold til forlængelse eller genudpegning blev det aftalt, at ønsker et medlem at træde ud af arbejdsgruppen, sendes en mail om dette til Mette Kofod Kahr senest d. 1. juni 2022. Såfremt der ikke meldes noget ind, forventes medlemskabet at skulle forlænges med yderligere 2 år.

Bettina Lundgren kvitterede for det gode og store arbejde i arbejdsgruppen. Fra NGC's side er der kun interesse i at arbejdsgruppens medlemmer forlænges, så det gode samarbejde kan fortsætte. For de, der ønsker at træde ud, vil NGC tage kontakt til den udpegende instans (region eller LVS) og bede om, at der udpeges et nyt medlem.

Problemstilling

I kommissorium for Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering (KA), pkt. 4 står flg.:

"Medlemmer [af Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering] er udvalgt for en periode på 2 år. Kommissoriet, herunder udpegningsprocedurerne vil blive evalueret efter ca. 1½ år, dvs. før medlemmernes funktionsperiode i arbejdsgruppen udløber."

NGC vil på baggrund af evalueringen vurdere om der er behov for at ændre kommissoriet. Et revideret kommissorium vil i givet fald skulle forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Baggrund

Nationalt Genom Center (NGC) har nedsat arbejdsgrupper, der har rådgivende funktioner med reference til NGC, og som arbejder med at understøtte den videreudvik-

ling af personlig medicin med særligt fokus på anvendelse af helgenomsekventering i sundhedsvæsenet og forskning.

Løsning

Arbejdsgruppen bedes drøfte kommissorium og komme med eventuelle forslag til ændringer.

I henhold til kommissoriet er det beskrevet, at arbejdsgruppen desuden skal drøfte udpegningsproceduren, herunder om de foreslår, at arbejdsgruppen forlænges eller henholder sig til kommissoriet, hvor det fremgår, at medlemmerne er udvalgt for en 2-årig periode, som udløber 2. kvartal og derefter skal genudpeges.

Kommissorium for arbejdsgruppen kan læses [her](#).

Pkt. 6 Eventuelt v/Jesper Gyllenborg

Vedr. arbejdsgruppens kommenteringer af specialistnetværkenes anbefalinger for patientgrupper:

Birgitte Nybo ønskede at høre arbejdsgruppen mening ift. processen for kommenteringsmøderne samt fremmøde/skriftlige kommenteringer, da antallet af deltagere de seneste gange har været få. Birgitte påpegede det store stykke arbejde, som specialistnetværkene har lagt i anbefalingerne samt vigtigheden af arbejdsgruppens rådgivning ud fra nationalt perspektiv og som klinisk led mellem specialistnetværk og styregruppen. Desuden at fremdriften af patientgrupperne er vigtig, så det kan komme ud til patienterne.

Det blev konkluderet, at den tidligere aftalte proces fastholdes. At medlemmerne opfordres til at sende deres skriftlige kommentarer, hvis de har afbud. At medlemmerne afslår eller accepterer kalenderindkaldelsen af hensyn til overblik over deltagelse. At de medlemmer, som deltager i mødet, fortsat har mandatet til at formulere arbejdsgruppens samlede kommentering og at denne sendes ud til orientering efterfølgende og at der ikke er muligheder for yderligere kommentering.