

Referat

Møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Dato: 03-11-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2209978
Dok.nr.: 2450930

Dato: Den 1. november 2022, kl. 14.00-15.30 (Microsoft Teams)

Mødeleder: Jesper Gyllenborg

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
0	5	Velkommen og godkendelse af dagsorden v/Jesper Gyllenborg
1	15	Status på Nationalt Genom Centers infrastruktur samt status for patientgrupper og on-boarding (O) v/Bettina Lundgren
2	10	Status for arbejdet med pilotevaluering af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen <i>sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år</i> (O) v/Birgitte Nybo
3	20	Potentiale for anvendelse af <i>effektskema</i> pba. foreløbige erfaringer fra pilottesten (D) v/Jesper Gyllenborg og Birgitte Nybo
4	20	Metode (generisk) til litteraturgennemgang ifm. evalueringsrapporter (D) v/Jesper Gyllenborg og Birgitte Nybo
5	15	Evaluering af proces for klinisk arbejdsgruppes kommentering af faglige anbefalinger for patientgrupperne samt tilrettelæggelse af proces for kommentering af kommende evalueringsrapporter (D) v/Jesper Gyllenborg
6	5	Evt. v/Jesper Gyllenborg <ul style="list-style-type: none">• Ordinære møder i kalenderen 2023

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/farmakologi)
Henrik Krarup, (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)**
Carsten Utoft Niemann, (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) **(afbud)**
Thomas Werge, (indstillet af Lægevidenskabelige Selskaber, psykiatri) **(afbud)**
Fra Nationalt Genom Center: Birgitte Nybo, Malene Bøgehus Rasmussen og Peter Johansen

Pkt. 1 Status på Nationalt Genom Centers infrastruktur samt status for patientgrupper og on-boarding (orientering) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager mundtlig status på Nationalt Genom Centers infrastruktur samt status for patientgrupper og on-boarding til efterretning.

Referat

Jesper Gyllenborg bød velkommen til to nye medlemmer i arbejdsgruppen, hhv. Henrik Krarup, udpeget af Region Nordjylland indenfor klinisk genetik samt Carsten Utoft Niemann, udpeget af LVS indenfor hæmatologi. Der blev forespurgt, om der var nye væsentlige forhold vedrørende medlemmernes habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Bettina Lundgren gav status på NGC's infrastruktur, patientgrupper og on-boarding.

Status på følgende områder blev taget til efterretning:

- NGC's nøgletal (KPI'er), herunder antal helgenomsekventeringer per region og antal indberetninger.
- Alle 17 patientgrupper er godkendt af Styregruppen for implementering af personlig medicin og stort set alle fortolkende afdelinger har meldt klar til at modtage data. De få resterende afdelinger er i gang med on-boarding.
- NGC og regionerne har en fælles opgave ift. at sikre, at der indsendes prøver til helgenomsekventering. De faglige anbefalinger for patientgrupper i drift ligger på NGC's hjemmeside: <https://ngc.dk/sundhedsfaglige/patientgrupper/faglige-anbefalinger-for-patientgrupper-i-drift>
- NGC er blevet ISO-certificeret indenfor håndtering af datasikkerhed. NGC har modtaget certifikat for hhv. ISO/IEC 27001 og ISO/IEC 27701.
- Pilottest og evaluering af NGC's forskningsinfrastruktur afsluttes i december 2022. NGC arbejder på at få aftalegrundlag og kontrakter på plads og stiler mod, at forskeres adgang til supercomputeren er klar primo 2023.
- Årsmøde for personlig medicin blev afholdt den 14. september 2022, der deltog ca. 200 fysisk og ca. 120 online.
- 2 sæsoner af NGC's podcast "Vejen til fremtidens behandling" er nu tilgængelige – link: <https://ngc.dk/patienter/podcast>.

Pkt. 2 Status for arbejdet med pilotevaluering af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år (orientering)* v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tager orientering om status for arbejdet med pilotevaluering af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* til efterretning.

Referat

Der blev orienteret om status for arbejdet med pilotevaluering af effekt af helgenomsekventering for patientgruppen *børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år* herunder, at der udarbejdes to rapporter i henhold til et hurtigt/kortsigtet spor:

- 1) En pilotevalueringsrapport, som skal belyse om evalueringsmodellen, med udgangspunkt i patientgruppen *børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år*, er et brugbart redskab til at vurdere mulig effekt af helgenomsekventering og om modellen er skalerbar til andre patientgrupper.
- 2) En evaluering af pilottest af *skema til vurdering af effekt af helgenomsekventering (effektskema)*, som skal belyse, om *effektskemaet* er et brugbart redskab til at vurdere diagnostisk udbytte og mulig klinisk effekt og om skemaet er skalerbart til andre patientgrupper.

Effektskemaet er pilottestet i 2 måneder (fra 1. sept. til 31. oktober 2022) og drøftes nærmere under punkt 3.

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering tog orientering om status til efterretning.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som en af flere opgaver, følge implementering af de udvalgte patientgrupper, som tilbydes helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur. Dette gøres via løbende opfølgning og evaluering med henblik på at træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter og som en del af grundlaget for styregruppens forberedelse af overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til regionernes drift.

Baggrund

Styregruppen har den 17. december 2021 besluttet en overordnet model for opfølgning og evaluering af effekten af helgenomsekventering, som rummer 6 evalueringsparametre (a-f), der kan benyttes i forbindelse med den initiale *kortsigtede* evaluering.

Nationalt Genom Center har, ud over involvering af *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* på møde den 5. maj 2022, drøftet modellen med det nationale specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme samt med andre parter, herunder: Danske Regioner, Behandlingsrådet, Genomics England m.fl. På baggrund af drøftelser med ovennævnte parter samt drøftelser på styregruppemødet den 19. august 2022, er modellen suppleret med to kvalitative undersøgelser, henholdsvis et *patientperspektiv* og et *klinikerperspektiv*.

Det er forventningen, at arbejdet med evaluering opfølges af et *langsigtet spor* mhp. at opbygge viden om brug af WGS, herunder fx følgeforskning i regionalt regi, evt. oprettelse af RKKP databaser eller andre nationale registreringer.

Løsning

NGC udarbejder en pilotevalueringsrapport for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge* ud fra model for opfølgning og evaluering.

Pilotevalueringsrapporten belyser mulig effekt af helgenomsekventering for patientgruppen. Der udarbejdes endvidere en særskilt evaluering af pilottest af *skema til vurdering af effekt af helgenomsekventering (effektskema)*, som belyser, om skemaet er et brugbart redskab til at vurdere diagnostisk udbytte og mulig klinisk effekt.

Model for opfølgning og evaluering

	Evalueringsparameter	Datakilde	Frekvens	Format
A	Antal helgenomsekventering per indikation /patientgrupper/region	NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
B	Svartid (procestid)	Regionerne/NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
C	Svartid (fortolkning)	Regionerne	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
D	Diagnostisk værdi per indikation/patientgruppe	Regionerne	Årligt	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
E	Klinisk effekt	Regionerne	Årligt (første gang et år efter	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering

			igangsættelse af patientgruppen)	
F	Supplerende baggrundsoplysninger: f1: Nyeste forskningsbaserede viden f2: Internationale erfaringer	NGC/specialistnetværk	Årligt	Del af specialistnetværkets afrapportering

(Modellen er suppleret med kvalitative undersøgelser hhv. et patient- og et klinikerperspektiv).

Ved mødet orienterer NGC om status for arbejdet med opgaven.

Videre proces

Evalueringsrapporter

I forhold til opfølgning på implementering og vurdering af effekt af helgenomsekventering for patientgrupper, inkluderet på NGC's infrastruktur, er det planen, at NGC skal udarbejde rapporter for de enkelte patientgrupper med udgangspunkt i evalueringsmodellen. Specialistnetværkene involveres i denne proces.

Styregruppen forelægges pilotevalueringsrapporten den 16. december mhp. vurdering af, om den kan fungere som et *hurtigt spor* ift. at samle information mhp. afrapportering til Novo Nordisk Fonden (NNF) og regionerne ift. valg om fortsat brug af WGS efter udløb af bevillingen fra NNF medio 2024, herunder til brug for slutrapporter for specialistnetværkene.

Pkt. 3 Potentiale for anvendelse af *effektskema* pba. foreløbige erfaringer fra pilottesten (drøftelse) v/Jesper Gyllenborg og Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter potentialet for anvendelsen af *effektskema* i forbindelse med opfølgning på effekt i øvrige patientgrupper, på baggrund af foreløbige erfaringer fra pilottest af effektskemaet.

Referat

Ved drøftelsen af potentialet for anvendelse af *effektskemaet* fremhævede arbejdsgruppen forskellige perspektiver:

Skemaets indhold, faglige anvendelighed og potentialet ift. andre patientgrupper:

- skemaets indhold om mulig klinisk effekt synes at dække fint, om end på et meget overordnet plan - der kan ses et potentiale ift. andre patientgrupper.
- der er en bekymring vedrørende kvaliteten af det faglige outcome af skemaet, bl.a. pga. et lille antal patienter i Danmark og fordi data indsamles anonymiseret. Det anbefales i stedet at se på store forskningsbaserede studier, der beskriver effekten af WGS bedre end de data, vi får ud af effektskemaet.
- det kan være relevant at kunne notere i skemaet, om der er lavet genetiske analyser tidligere, og evt. hvilke, eller om WGS er first-line analyse. Dette for at undgå, at diagnostisk udbytte ved WGS undervurderes ved opfølgning af effektskemaet, fordi en del patienter udredt i regi af NGC, er udredt genetisk tidligere (patientgruppen er således meget selekteret).
- der var ønske om, at data på sigt indsamles automatiseret, f.eks. via RKKP-databaserne eller andre databaser, hvor data potentielt ville kunne opnå en forskningsmæssig kvalitet.

Særligt vedrørende måling af klinisk effekt på kræftområdet:

- skemaet er udviklet til germline og bør tilpasses således, at der spørges til både effekten af en omfattende genomisk sekventering (targeterbare varianter) og til klinisk effekt ift. den del, der ligger efter sekventeringsdelen (kan være afhængig af adgang til specifikke lægemidler).
- vurdering af klinisk effekt ift. sidstnævnte kan være problematisk fx inden for hæmatologien, hvor behandlinger, som kan have en potentiel klinisk effekt, ikke nødvendigvis kan tilbydes.

Praktiske overvejelser, inkl. skalerbarhed:

- Der er bekymring for ressourceforbruget ved udbredelse af effektskema til flere patientgrupper, da det i mange tilfælde er de samme afdelinger/personalegrupper, der fortolker WGS. En overvejelse kunne være, at de rekvi-

rerende afdelinger besvarer effektskemaet, hvorved ressourcetrækket fordeles over flere afdelinger.

- vurdering af mulig klinisk effekt belyses bedst, hvis skemaet udfyldes i dialog mellem fortolkende og rekvirerende afdelinger, fx ved fælles MDT hvis muligt. Forudsætning for en fælles koordineret besvarelse vil være, at man får etableret det som en del af en fast arbejdsgang. Koordinering vanskeliggøres dog af, at data indsamles anonymiseret.
- tidsforbruget vil blive en udfordring, hvis man skal følge hele populationen, men det ville give de bedste data. Et udsnit af populationen vil være mere realistisk ift. ressourcer og tidsforbrug.

Birgitte understregede, at der med anvendelse af effektskemaet ikke udføres evidensbaseret forskning. Litteraturgennemgangen udgør en vigtig del af den samlede evaluering af effekt i patientgruppen. Følgforskning kommer til at køre i et andet langsigtet spor.

Problemstilling

Styregruppen og efterfølgende sundhedsdirektørkredsen har besluttet, at der skulle iværksættes en pilottest af *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering* for patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme i 3. kvartal 2022.

NGC har udarbejdet *effektskema* (bilag 3.1) til brug for vurdering af evalueringsmodellens parametre:

- D) *diagnostisk udbytte* (fund af formodentligt patogene og patogene genvarianter)
- E) *klinisk effekt* (fx at få stillet en diagnose, at få tilbudt ændret individuel medicinsk behandling, udredningsforløb, prognose eller forbedret rådgivning)

Skemaet er udarbejdet med inspiration fra det skema, Genomics England anvender til indsamling af data, *Outcome questionnaire*, og har bl.a. været drøftet med Genomics England og i sundhedsdirektørkredsen den 10. juni 2022 samt med *specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme*.

Effektskemaet pilottestes i perioden 1. september til 31. oktober 2022, hvor det udfyldes af fortolkende afdelinger i regionerne og indsendes til NGC.

Pilottesten skal overordnet belyse om effektskemaet er et brugbart redskab til vurdering af diagnostisk udbytte og mulig klinisk effekt og om det dermed kan bidrage, som ét af flere elementer i evaluering af effekt af helgenomsekventering.

Følgende elementer belyses:

- anvendelighed af indhold og form af effektskema
- anvendelighed af data til vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt
- skalerbarhed ift. de andre patientgrupper
- tidsforbrug ved udfyldelse af effektskema

Løsning

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter potentialet for anvendelse af *effektskema* i forbindelse med opfølgning på effekt i de øvrige patientgrupper – herunder, om der er særlige forhold ift. patientgrupper med kræft.

Til brug for drøftelserne skitseres herunder de foreløbige tilbagemeldinger fra regionerne, indhentet på et midtvejsmøde den 29. september med brugere af effektskemaet (fagpersoner, der udfylder skemaet) samt regionalt udpegede tovholdere for pilottesten:

- **Praktisk**
 - Generelt meldes ok til brug af effektskemaet. Der ønskes en elektronisk løsning i stedet for skrivbar PDF.
- **Indhold og dataopsamling**
 - Vanskeligt at besvare nogle af spørgsmålene i skemaet entydigt, da det ikke altid er muligt at vurdere, om fænotypen kan bekræftes, i det øjeblik den genetiske svarrapport skrives.
 - Der rapporteres kun på *mulige* kliniske effekter og ikke *reelle* effekter. Skulle dette inkluderes, ville svarafgivende afdeling også skulle involveres i udfyldelse af skemaerne, hvilket er praktisk meget vanskeligt. Vigtigt med følgeforskning mhp. at skaffe et evidensbaseret beslutningsgrundlag.
 - Vigtigt, hvordan data præsenteres ift. ikke at vanskeliggøre fremtidig forskning på området, mulig publicering.
- **Tidsmæssigt**
 - Generelt ikke større tidsmæssige udfordringer ift. selve udfyldelsen af skemaet, dog har enkelte afdelinger ikke haft ressourcer i september til at udfylde og indsende skemaet.
 - For enkelte afdelinger ville det være en tidsmæssig udfordring, hvis de ikke kunne fremsende excel-ark, som er et udtræk fra deres laboratoriesystem.

NGC vil på mødet i *Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* præsentere et eksempel på, hvordan de indsamlede data kan opgøres.

Videre proces

NGC inddrager input og perspektiver fra *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* i beslutningsoplæg til *styregruppen for implementering af personlig medicin*.

Bilag

Bilag 3.1: Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering (sjældne sygdomme)

Pkt. 4 Metode (generisk) til litteraturgennemgang ifm. evalueringsrapporter (drøftelse) v/Jesper Gyllenborg og Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* drøfter metodetilgangen for litteraturgennemgang (generisk) i forbindelse med evalueringsrapporter for inkluderede patientgrupper.

Referat

Arbejdsgruppen havde ingen bemærkninger til den generiske metodetilgang. Der var opbakning til alle trin beskrevet i strategien (jf. flowchart), herunder det fokuserede kliniske spørgsmål, søgning i PubMed, databasesøgning i 3 trin, screening i 3 trin mv.

Arbejdsgruppen fremhævede, at det er vigtigt, at specialistnetværkene bruges til at kvalificere det fokuserede kliniske spørgsmål (PICO) og den samlede litteratursøgning i de enkelte patientgrupper.

Problemstilling

Evalueringsparameter f1 i model for opfølgning og evaluering belyser effekt af helgenomsekventering ud fra nyeste forskningsbaserede viden vedrørende klinisk anvendelse af helgenomsekventering i den pågældende patientgruppe nationalt som internationalt (litteraturgennemgang). Litteraturgennemgangen i pilotevalueringsrapporten er baseret på følgende overordnede elementer:

- a) Evidens præsenteret af specialistnetværket i deres anbefalinger for patientgruppen
- b) Systematisk litteraturgennemgang baseret på PICO modellen

NGC har udarbejdet en generisk metode (bilag 4.1) til litteraturgennemgang til brug for beskrivelse af forskningsbaseret viden om effekt af helgenomsekventering i henhold til evalueringsparameter f1.

Baggrund

Den systematiske litteraturgennemgang er baseret på PICO modellen (Population, Intervention, Comparator og Outcomes), som benyttes til at strukturere og definere et klinisk spørgsmål, og derved fokusere litteraturgennemgangen.

Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for de enkelte patientgrupper beskrives i separat dokument for hver patientgruppe. Metode til litteraturgennemgang (PICO baseret): Børn og unge med sjældne sygdomme er vedlagt i bilag 4.2.

Søgeprotokol er udarbejdet af NGC med rådgivning fra bl.a. forskningsbibliotekarer fra det Det Administrative Bibliotek (DAB) og Sundhedsstyrelsen. Søgeprotokollen er inspireret af evidensbaserede modeller for systematisk litteraturgennemgang, bl.a. PRISMA systematisk review protokol ([PRISMA-P](#)).

I bilag 4.1 (side 7) ses et flowdiagram over strategi ved systematisk litteraturgennemgang.

Løsning

Patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge* fungerer som pilot ift. udvikling af model for litteraturgennemgang, der kan anvendes i de øvrige patientgrupper.

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering drøfter og giver input til generisk metode til belysning af evalueringsparameter f1, litteraturgennemgang.

Videre proces

NGC inddrager perspektiver fra *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* vedrørende litteraturgennemgang i beslutningsoplæg til styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 4.1: Metode (generisk) til litteraturgennemgang evaluering af effekt af helgenomsekventering i patientgrupper

Bilag 4.2: Metode til litteraturgennemgang (PICO baseret): Patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*

Pkt. 5 Evaluering af proces for klinisk arbejdsgruppes kommentering af faglige anbefalinger for patientgrupperne samt tilrettelæggelse af proces for kommentering af kommende evalueringsrapporter (drøftelse) v/Jesper Gyllenborg

Indstilling

Det indstilles, at *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* drøfter proces for kommentering af de faglige anbefalinger for patientgrupperne mhp. tilrettelæggelse af proces for arbejdsgruppens kommentering af kommende evalueringsrapporter.

Referat

Ud fra erfaringerne med kommentering af de faglige anbefalinger, ønskede arbejdsgruppen nedenstående proces ved kommende kommenteringer af evalueringsrapporter.

Der var tilslutning til:

- at bibeholde, at rapporter sendes ud i kort skriftlig høring og, at der følges op med et kort rådgivningsmøde.
- at medlemmernes individuelle kommentarer medtages ved særstandpunkter af substantiel karakter, frem for en konsensusorienteret fælles opsamling. Kommentarer anføres med medlemmets navn.
- at deadlines og korte frister, varsles så tidligt som muligt.
- at der er stiltiende accept af materialet, såfremt et medlem har fravær ved rådgivningsmødet og ikke har fremsendt kommentarer i høringsperioden.
- at NGC noterer kommenteringsperioden i kalenderinvitationen for rådgivningsmødet.

De to aktuelle rapporter for patientgruppen *børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år* hhv. pilotevalueringssrapport samt evaluering af effektskema sendes ud til kommentering i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* i perioden fra den **18.11 til den 24.11, med deadline for kommentarer kl. 14.00 til udvalgssekretær Rikke Korshøj – RKA@NGC.dk**.

Der bookes et rådgivningsmøde den **25.11 kl. 11.30-12.00** med henblik på opsamling på kommentarer til rapporterne.

Problemstilling

Nationalt Genom Center har nedsat arbejdsgrupper, der har rådgivende funktioner med reference til NGC, og som arbejder med at understøtte videreudvikling af personlig medicin med særligt fokus på anvendelse af helgenomsekventering i sundhedsvæsenet og i forskning.

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering skal bl.a. rådgive styregruppen om de patientgrupper, der bliver tilbudt helgenomsekventering via Nationalt Genom Center.

Arbejdsgruppen har ønsket at evaluere processen for arbejdsgruppens kommentering af de faglige anbefalinger for patientgrupperne, udarbejdet af de nationale specialistnetværk.

NGC ønsker arbejdsgruppens input til proces for rådgivning i forbindelse med de kommende evalueringsrapporter om opfølgning og effekt af helgenomsekventering.

Baggrund

Som grundlag for evaluering af proces for KA's kommentering af anbefalinger, beskrives denne kort:

I juni 2021 blev det besluttet, at kommentering af anbefalingerne skulle foregå skriftligt, og at et af arbejdsgruppens medlemmer skulle fungere som tovholder, der meldte tilbage til NGC i et samlet kommenteringsskema. Efter kommentering af den første anbefaling blev processen justeret således, at NGC skulle indkalde til korte videomøder, hvor medlemmerne kunne drøfte anbefalingerne i stedet for udelukkende skriftlig proces.

I oktober 2021 blev der afholdt videomøde, hvor anbefalinger fra fire specialistnetværk blev drøftet. Medlemmer, der havde afbud, kunne sende deres kommentarer skriftligt. De skriftlige kommentarer blev inddraget i arbejdsgruppens drøftelse, og der blev i forbindelse med mødet udfærdigede en samlet besvarelse i et kommenteringsskema for de enkelte patientgrupper. NGC havde til mødet bedt medlemmer fra arbejdsgruppen om at fremlægge deres vurdering af anbefalingerne mhp. at have et udgangspunkt for arbejdsgruppens diskussion.

I november 2021 blev det besluttet at fortsætte denne proces, dog med aftaler om:

- at det er de tilstedeværende, der har mandat til at vurdere om en indsendt skriftlig kommentar fra et medlem med afbud skal indgå i arbejdsgruppens samlede vurdering til styregruppen.
- 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.

Løsning

Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering evaluerer processen for kommentering af faglige anbefalinger med henblik på tilrettelæggelse af proces for kommende kommentering af evalueringsrapporter. Proces for kommentering af kommende evalueringsrapporter kunne fx være:

- arbejdsgruppen kommenterer evalueringsrapporterne via en samlet *skriftlig* tilbagemelding til NGC
 - evt. som en skriftlig høringsproces med tovholder fra KA, som melder tilbage ud fra en kommenteringsskabelon i stil med de tidligere benyttede skabeloner
- arbejdsgruppen kommenterer evalueringsrapporterne *mundtligt* enten på et ordinært møde eller på et separat rådgivningsmøde
 - evt. med deltagelse af næstformand fra det relevante SPN, som præsenterer evalueringsrapportens resultater
 - evt. ud fra en kommenteringsskabelon i stil med de tidligere benyttede skemaer
- andre input *fra Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* i relation til kommende proces for kommentering af evalueringsrapporter?

Videre proces

Input fra drøftelsen inddrages i NGC's videre planlægningsarbejde.

Pkt. 6 Eventuelt v/Jesper Gyllenborg

- Ordinære møder i kalenderen for 2023

Referat

Ordinære møder for 2023 planlægges i formandskabet, hvorefter kalenderinvitationer sendes ud.