



Referat

13. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 01-05-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214964
Dok.nr.: 2674324

Dato: 15. marts 2023 kl. 8.30-10.30 (videomøde)

Dagsorden

A-punkter	Ca. tid	Aktivitet
108/23	8.30-8.35	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
109/23	8.35-8.55	Ambitioner for personlig medicin (D) v/Dorte Bech Vizard
110/23	8.55-9.25	Finansiering af national infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (D) v/Dorte Bech Vizard
111/23	9.25-9.40	Status fra arbejdsgruppen vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-vest og WGS-øst til regionerne (O) v/Erik Jylling
112/23	9.40-9.55	Prognose for gennemførelse af de 60.000 NNF-finansierede genomækvivalenter (D) v/Bettina Lundgren
113/23	9.55-10.05	Opfølgning på orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Bettina Lundgren
114/23	10.05-10.15	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
115/23	10.15-10.30	Eventuelt (inkl. spørgsmål til B-punkter) v/Dorte Bech Vizard
B-punkter*		
116/23		Ændringer til datoer for styregruppemøder 2023 (O)
117/23		Status for evaluering af effekt af helgenomsekventering samt tidsplan (O) v/Birgitte Nybo

118/23		Ændringer til afgrænsningsskemaer i patientgruppen Udbredt og uhelbredelig kræft (B) v/ Birgitte Nybo
--------	--	---

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

*B-punkter gennemgås ikke på mødet. Eventuelle spørgsmål kan stilles under eventuelt.

Deltagere

Dorte Bech Vizard, afdelingschef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (formand)
Bettina Lundgren, direktør, Nationalt Genom Center (næstformand)
Kurt Espersen, koncerndirektør, Region Syddanmark (næstformand)
Jesper Gyllenborg, koncerndirektør, Region Sjælland (afbud)
Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland (afbud)
Poul Michaelsen, koncerndirektør, Region Midtjylland (afbud)
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 (afbud)
Birgitte Nybo Jensen, Chief Medical Officer, Nationalt Genom Center
Kasper Lindegaard-Hjulmann, teamleder/chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Carsten Eskebjerg, kontorchef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Malte Harbou Thyssen, teamleder/specialkonsulent, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (afbud)
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Jane Brodthagen/chefrådgiver, Danske Regioner

Pkt. 108/23 Velkomst v/ Dorte Bech Vizard

Referat:

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.

Der var afbud fra Poul Michaelsen. Helene Probst deltog som repræsentant for Region Midtjylland (via video).

Der var afbud fra Anne Bukh. Thomas Kanstrup deltog som observatør (via video).

Der var afbud fra Jesper Gyllenborg. Henrik Ancher Sørensen deltog som observatør (via video).

Pkt. 109/23 Ambitioner for personlig medicin (D) v/ Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter ambitioner for fremtidens personlig medicin og perspektiver for en ny strategi.

Referat:

Dorte Bech Vizard indledte punktet. Regeringen vil, med afsæt i regeringsgrundlaget, udarbejde en ny ambitiøs national strategi for personlig medicin. Som første input hertil drøftede styregruppen ambitioner for fremtidens personlig medicin og perspektiver for en ny strategi.

Input fra styregruppen:

Regionerne ser positivt på en ny strategi og har ønske om at favne et bredere fokus end genomisk medicin, herunder fx inklusion af billeddata, biobankområdet, fælles beslutningstagning, borgerskabte data og avancerede terapier (ATMP). Jura ift. datadeling er et vigtigt element, som en ny strategi bør adressere.

Samtidigt blev det fra både regionerne og Indenrigs- og Sundhedsministeriet understreget, at det er afgørende, at den ny strategi favner og videreudvikler de elementer, der er opbygget og investeret massivt i under de første strategiperioder.

Koblingen til andre initiativer på området (visionsarbejdet for bedre brug af sundhedsdata, nationalt partnerskab for sundhedsdata, fælles beslutningstagning mv.) skal videreudvikles som en del af strategien.

Regionerne lagde vægt på, at evidens er vigtig ifm. implementering af nye tiltag i sundhedsvæsenet, men også at det er vanskeligt at skabe evidens i korte strategiperioder. Fx er den kliniske implementering af genomisk medicin fortsat i opstartsfasen, hvorfor en ny strategi meget gerne må rumme mulighed for – og tid til – følgeforskning.

Dorte Bech Vizard bemærkede, at regeringen også vil udarbejde en ny strategi for life science. Sigtet i den ny strategi for personlig medicin forventes at have et fokus ned i sundhedsvæsenet, og derfor er det forventningen, at der vil være adskilte forløb i de to strategiproceser.

Det overordnede fokus i den ny strategi skal fortsat være på at skabe bedre og mere effektive behandlingsforløb for patienterne.

Regionerne fremhævede også, at en ny strategi for personlig medicin skulle rumme mere end genomisk medicin, men også andre aspekter indenfor området, herunder biomarkører og andre biologiske data.

Tidsperiode for ny strategi

Der var bred enighed i styregruppen om, at tidsperioden for den ny strategi for personlig medicin bør være mindst fem år. Samtidig blev det understreget, at der ønskes handlerum i strategien, så der er mulighed for at justere undervejs.

Bettina Lundgren nævnte, at Norges regering netop har lanceret en ny 8-årig national strategi for personlig medicin, som det er oplagt at hente inspiration fra. Den norske strategi omfatter alle medicinske specialer og alle relevante teknologier, og den har tre overordnede målsætninger

- Der skal være lige adgang til personlig medicin
- Sundhedspersonalet skal have relevante kompetencer til at imødekomme patienters og borgeres individuelle behov
- Effektiv og sikker brug af sundhedsdata

I strategien er der identificeret 14 konkrete indsatsområder relateret til de tre målsætninger.

Proces for udarbejdelse af strategien

Indenrigs- og Sundhedsministeriet vil i den kommende tid udarbejde en procesplan for udarbejdelse af strategien, som kan deles med styregruppen.

I regi af styregruppen for implementering af personlig medicin tages emnet op på det kommende møde den 9. juni 2023.

Ole Skøtt orienterede om, at Ledelsesforum for Medicinsk Sundhedsforskning er i gang med at samle input, og at det er aftalt med Danske Regioner, at DR laver et første udkast, som universiteterne efterfølgende vil give input til. Indenrigs- og Sundhedsministeriet var positive overfor at Regioner og Universiteter samlede input og opfordrede til at dele input med ministeriet, så tidligt, som muligt. Regionerne opfordrede til, at også patienter og patientforeningerne inddrages i processen. Ole Skøtt opfordrede i forlængelse heraf til, at NGC's advisory boards også inddrages mhp. input til strategien. Bettina Lundgren bekræftede, at den proces er i gang.

Baggrund

Regeringen vil udarbejde en ny strategi for personlig medicin. Det fremgår af regeringsgrundlaget, at "for regeringen er det afgørende, at patienterne har adgang til hurtig og effektiv behandling med de nye former for personlig medicin, hvor der er god evidens. Det vil give mulighed for at målrette og skabe mere effektive behandlingsforløb for patienterne. I løbet af perioden vil regeringen præsentere en ny ambitiøs national strategi for personlig medicin".

De hidtidige strategier for personlig medicin har været centreret omkring etableringen af en national infrastruktur og implementering af helgenomsekventering og genomiske data i patientbehandlingen.

Forskellige interessenter på området har, i forskellige fora, ytret ønske om at der kommer en ny strategi, som ikke kun viderefører den eksisterende satsning på genomisk medicin, men at en ny strategi derudover favner bredere og kan inkludere den teknologiske udvikling og nye behov.

Der er som udgangspunkt ikke fastsat en økonomisk ramme for en ny strategi for personlig medicin.

Løsning

Indenrigs- og Sundhedsministeriet lægger op til, at styregruppen har en første og indledende drøftelse af ambitioner for personlig medicin, herunder at styregruppen kan komme med perspektiver og relevante prioriteringsområder for en ny strategi for personlig medicin.

Der ønskes styregruppens input til følgende emner

- Målsætninger med en ny strategi
- Relevante indsatsområder
- Sammenhæng til eksisterende indsatser
- Forudsætninger (Fx jura, finansiering, kompetencer etc.)
- Samarbejdsmodeller

Videre proces

Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner tager input fra styregruppen til efterretning.

Pkt. 110/23 Finansiering af national infrastruktur for personlig medicin efter medio 2024 (D) v/ Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter en fortsat fælles prioritering af videreførelse af den nationale infrastruktur for personlig medicin efter udløb af fondsfinansiering medio 2024.

Referat:

Dorte Bech Vizard indledte punktet med at skitsere status og opsummere sagsfremstilling til punktet.

På mødet blev forskellige dele af den nationale infrastruktur drøftet, dels selve genomsekventeringen, men derudover også HPC-kapacitet og fortolkningsplatforme.

Regionerne tilkendegav, at den regionale medfinansiering af den fælles infrastruktur indgår i den samlede prioritering af regionale driftsopgaver, herunder pukkelfavikling og ventelister. Endvidere blev det understreget, at der er stor opmærksomhed på, at fortsat tilbud om helgenomsekventering til de inkluderede patientgrupper, efter udløb af de 60.000 NNF-finansierede genomer, skal hvile på et tilstrækkeligt videns- eller evidensbaseret grundlag.

ISM tilkendegav, at ISM og Danske Regioner i april 2023 vil indlede en dialog med henblik på, at aftale en finansieringsmodel for den nationale infrastruktur for personlig medicin efter udløb af fondsfinansieringen medio 2024.

Der blev efterspurgt et notat med en nærmere redegørelse for status på HPC'en og fortolkningsplatforme.

Det blev aftalt, at NGC udarbejder notatet.

Problemstilling

Som led i gennemførslen af den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 og den opdaterede strategi for 2021-2022, har NGC og regionerne samarbejdet om udvikling af en fælles national infrastruktur for personlig medicin. Med de to strategier har der været enighed om at sikre en fælles retning for udvikling af bedre og mere målrettede behandlinger til gavn for patienterne.

Den nationale infrastruktur er initialt finansieret af bevilling fra Novo Nordisk Fonden, som herunder har finansieret gennemførslen af de første 60.000 helgenomsekventeringer (WGS). Hertil kommer en statslig finansiering af NGC's drift på finansloven.

Fondsbevillingen dækker:

- Etablering og drift af Nationalt High Performance Computing Center
- Opbygning og drift af nationale vidensdatabaser og fortolkningsplatform
- Etablering og drift af Nationalt WGS Center

Det har været en præmis i strategien for personlig medicin, at Nationalt WGS Center (laboratoriefaciliteterne) overgår til regionerne ved udløb af fondsbevillingen medio 2024.

Det har videre været en præmis for bevillingen fra Novo Nordisk Fonden, at stat og regioner skal sikre en afklaring af finansieringsmodel for den videre drift af den nationale infrastruktur efter bevillingens udløb. Der udestår således en stillingtagen til videreførelsen for så vidt angår den del af infrastrukturen som vedrører HPC-kapacitet og fortolkningsplatforme.

Til orientering blev det ved etableringen af NGC i 2019 skønnet, at der efter bevillingsudløb ville være tale om forventet årlig drift af den nationale infrastruktur i størrelsesordenen 75-100 mio. DKK, en reinvestering i anlæg i størrelsesordenen 300 mio. kr. samt en videre finansiering af drift og anlæg af det Nationale Center for Helgenomsekventering estimeret til 150-200 mio. kr. årligt.

NGC er ved at udarbejde et oplæg med henblik på at afklare det reelle fremadrettede behov for finansiering. Regionerne vil blive inddraget i udarbejdelsen af dette oplæg og det kan blandt andet gøres ved at inddrage "Arbejdsgruppen vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi" nedsat af Styregruppen for implementering af personlig medicin.

Løsning

Der lægges op til, at styregruppen ved mødet drøfter en fortsat fælles prioritering for videreførelse af den nationale infrastruktur for personlig medicin efter udløb af fondsfinansiering medio 2024.

Det tætte samarbejde mellem NGC og regionerne på området betyder, at den nationale infrastruktur er etableret og i drift. 17 patientgrupper tilbydes i dag omfattende genetiske analyser i alle regioner.

I regi af den nationale infrastruktur leverer NGC såkaldte "Kliniske Services" (fortolkningsplatform, regnekraft og sikker opbevaring af data) til alle regioner. Disse understøtter patienternes konkrete behandlingsforløb samt bidrager til en national opbygning af kritiske kapaciteter, herunder vidensdatabaser, til gavn for udviklingen inden for personlig medicin.

Den nationale infrastruktur stiller desuden sikker storagekapacitet til rådighed for genetiske data. Dette bidrager til en minimering af redundant og omkostningstung opbevaring af genomdata – blandt andet grundet indberetningspligten – ligesom der ved fælles krav til metadata og opbevaring sikres ensartethed i dataene til gavn for en effektiv brug af sundhedsdataene.

En model for fortsat prioritering af en fælles national infrastruktur for personlig medicin og driftsfinansiering heraf skal bygge på princippet om, at de, der har

gevinsterne ved brugen af den fælles it-infrastruktur, også bidrager mest til at afholde udgifterne. Beslutning herom vil skulle foreligge frem mod ØA24.

Videre proces

Styregruppens drøftelser på mødet er indledende forud for den kommende proces for økonomiaftalen for 2024 mellem Regeringen og Danske Regioner.

Pkt. 111/23 Status fra arbejdsgruppen vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-vest og WGS-øst til regionerne (O) v/Erik Jylling

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering til efterretning.

Referat:

Erik Jylling præsenterede status fra arbejdsgruppen vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-vest og WGS-øst til regionerne.

Arbejdsgruppens arbejde vedr. overdragelsen af sekventeringsfaciliteterne til regionerne er nu overdraget til Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering i form af et notat. Notatet tager udgangspunkt i, at der er lige mulighed for regionerne til at have ét sekventerings-site i hver region og med et forventet nationalt behov for samlet 20.000 WGS'er årligt fordelt efter regionernes befolkningstal. Der er ligeledes forsøgt estimeret andre drifts- og basisomkostninger ved overdragelsen.

Der kigges i arbejdsgruppen vedr. driftsøkonomi og sundhedsøkonomi pt. på detaljerne for at finde et ensartet grundlag, så regionerne kan beslutte om regionerne skal ligestilles, spredes eller samles for så vidt angår sekventeringskapacitet.

Når arbejdsgruppen vedr. driftsøkonomi og sundhedsøkonomi har lavet yderligere beregninger, vil der blive udarbejdet et notat, som begge arbejdsgrupper sammen vil forelægge for styregruppen for implementering af personlig medicin.

Dorte Bech Vizard kvitterede for status og understregede, at det vil være godt med et notat til april, og at det er vigtigt at balancere ligestilling mellem regionerne overfor overkapacitet.

Ole Skøtt spurgte ind til strukturkommissionen, og hvilken betydning den kan have for, hvordan der ses på spørgsmålet. Indenrigs- og Sundhedsministeriet informerede om, at kommissionen skal være etableret ved udgangen af Q1 og bl.a. skal se på digitalisering, men at det ikke kan udelukkes, at den får konsekvenser på det her område. Dog er det en ukendt faktor pt, hvorfor der må arbejdes ud fra hvad der er kendt på nuværende tidspunkt.

Problemstilling

På Styregruppen for implementering af personlig medicins møde i april 2022 blev det besluttet at nedsætte to arbejdsgrupper:

- Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne

- Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering

I Arbejdsgruppe vedr. overdragelse af aktiviteter i regi af NGC WGS-Vest og WGS-Øst til regionerne har der været afholdt møde den 8. februar 2023. På mødet blev drøftet økonomiske beregninger og antagelser udarbejdet af NGC sammen med WGS-Vest og Danske Regioner. (Bilag 1. Overdragelse af WGS til regionerne. Økonomiske beregninger og antagelser ved et WGS-site i hver region).

Notatet tager udgangspunkt i, at der er lige mulighed for regionerne til at have ét sekventeringssite i hver region og med et forventet behov for samlet 20.000 WGS'er fordelt efter regionernes befolkningstal. Der er ligeledes forsøgt estimeret andre drifts- og basisomkostninger ved overdragelsen.

Arbejdsgruppen har overdraget de økonomiske beregninger og antagelser til videre beregninger i Arbejdsgruppe vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering.

Arbejdsgruppen vedr. drifts- og sundhedsøkonomi fungerer ved formand Kim Brixen, lægelig direktør, OUH og gruppen sekretariatsbetjenes af Region Syddanmark. Det er foreløbig aftalt, at der afholdes møde hver fredag i gruppen.

Når arbejdsgruppen vedr. driftsøkonomi og sundhedsøkonomi har lavet yderligere beregninger, vil der blive udarbejdet et notat, som begge arbejdsgrupper sammen vil forelægge for Styregruppen for Personlig Medicin.

Bilag

Bilag 1: Overdragelse af WGS til regionerne. Økonomiske beregninger og antagelser ved et WGS-site i hver region

Pkt. 112/23 Prognose for gennemførelse af de 60.000 NNF-finansierede genomækvivalenter (D) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at Styregruppen drøfter prognosen for de 60.000 genomækvivalenter med henblik på input.

Referat:

Bettina Lundgren orienterede om prognosen for gennemførelse af de 60.000 genomækvivalenter. Iflg. prognosen forventes det pt., at der er gennemført 60.000 medio 2025.

Prognosen vil blive justeret hver tredje måned.

Kurt Espersen kvitterede for prognosen og ønskede løbende opdatering på antal gennemførte på patientgruppeniveau mhp. at understøtte fremdriften.

Birgitte Nybo bemærkede, at der er håb om endnu større fremdrift, når de store kræftgrupper er i fuld drift.

Problemstilling

Der er behov for at kortlægge, hvornår det forventes, at de 60.000 genomækvivalenter, der er finansieret af Novo Nordisk Fonden (NNF) kan være udført og indberettet til NGC.

Baggrund

NNF har finansieret 60.000 genomækvivalenter, som skal være færdige medio 2024. Etableringen af infrastrukturen, databehandleraftaler og udvælgelse af patientgrupper mv. har imidlertid taget længere tid end forventet. Derudover er implementeringsprocessen for patientgrupperne lang. Erfaringerne indtil nu har vist, at der efter klarmelding fra de fortolkende afdelinger er en implementeringsperiode i regionerne, og der går således noget tid, før der modtages et væsentligt antal patientprøver. Ingen patientgrupper er derfor på det forventede antal endnu. Med udgangen af februar 2023 havde NGC's faciliteter udført 7.716 genomækvivalenter, og der udestår således 52.284 genomækvivalenter.

Løsning

NGC følger udviklingen ift. implementeringshastigheden og onboarding, og der er opstillet en prognose for, hvornår de 60.000 genomækvivalenter forventes nået. Prognosen bygger på:

- Det indmeldte antal genomækvivalenter pr. patientgruppe i ansøgningerne
- Det gennemførte antal genomækvivalenter for hver patientgruppe for de seneste tre måneder (december 2022 samt januar og februar 2023)
- Forventet opjusteringer over de næste par måneder og år

- Status for onboarding og ibrugtagning på afdelingerne

I prognosen er det endvidere – som et skøn – lagt til grund, at patientgrupperne ikke når over 75 % af det indmeldte antal. Ud over ovennævnte forsinkelser i implementeringsfasen, er de to primære årsager hertil, at de indmeldte tal er skøn, og at ikke alle patienter tager imod tilbuddet om helgenomsekventering. Skønnet er endvidere i tråd med internationale erfaringer på området.

Prognosen viser, at der medio 2024 vil være gennemført 34.282 genomækvivalenter, mens de 60.000 genomækvivalenter kan være gennemført i juni 2025, se tabel 1. Prognosen er vedlagt jf. bilag 1.

Tabel 1. Gennemførte genomækvivalenter, hovedtal fra prognosen

År	2019-2022	2023	Medio 2024	2024	Juni 2025	2025
Genomækvivalenter pr. år	5.676	15.598		26.015		33.143
Total antal genomækvivalenter	5.676	21.274	34.282	47.289	61.098	80.432

På nuværende tidspunkt er en af de ubekendte faktorer, som kan have stor påvirkning på prognosen, hvor hurtigt og hvor mange patienter, der vil blive tilbudt en helgenomsekventering i patientgruppen "Udbredt og uhelbredelig kræft", da der for denne patientgruppe er indmeldt et højt forventet antal patienter.

Videre proces

NGC vil opdatere prognosen en gang i kvartalet og forelægge den for Styregruppen, så der løbende kan blive holdt øje med fremdriften. NGC følger op på både antal genomækvivalenter og antal genomer, ligesom fremdriften for de enkelte patientgrupper følges.

Der skal i løbet af 2023 tages stilling til den økonomiske håndtering af genomækvivalenter, der eventuelt skal gennemføres efter medio 2024.

Bilag

Bilag 2: Prognose for antal genomækvivalenter (marts 2023)

Pkt. 113/23 Opfølgning på orientering vedr. kontrol af skriftligt samtykke (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager opfølgning på kontrol af skriftligt samtykke til efterretning.

Referat:

Bettina Lundgren orienterede om status for opfølgning på kontrol af skriftligt samtykke. Der er stadig enkelte udeståender, som regionerne følger op på. Indenrigs- og Sundhedsministeriet understregede, at det er vigtigt, der er helt styr på den lovpligtige indhentelse af skriftligt samtykke. Regionerne vil lægge vægt på at klæde klinikerne på til at sikre, der ikke sker fejl ift. indhentning af det skriftlige samtykke. NGC følger fortsat op på kontrollen og iværksætter i marts 2023 en ny skærpet kontrol af regionernes indhentelse af skriftligt samtykke.

Baggrund

NGC har foretaget stikprøvekontrol af regionernes opfyldelse af sundhedslovens § 15, jf. § 2, stk. 5 i bekendtgørelsen nr. 359 af 4. april 2019, hvoraf det fremgår, at samtykke til patientbehandling, der indebærer genetiske analyser, altid skal være skriftligt og indeholde stillingtagen til sekundære fund.

Det er relevant for NGC, idet data fra de genetiske analyser er indberetningspligtige til NGC. Desuden opfylder regionerne oplysningspligten på vegne af NGC ved indhentningen af det skriftlige samtykke, da skriftligt materiale med oplysninger om NGC udleveres til patienten samtidigt.

Der er tale om opfølgning på emnet, som første gang var på styregruppemøde den 16. december 2022. På daværende møde blev det af styregruppen understreget, at såfremt det konstateres, at der i en given sag ikke er indhentet et skriftligt samtykke, skal patienter kontaktes straks mhp. indhentelse/bekræftelse på samtykket.

Problemstilling

Nedenfor angives status:

Region Midtjylland: Ved en enkelt prøve ville det skriftlige samtykke blive indhentet på bagkant, men informationen er sandsynligvis givet. Det undersøges. Der er således intet nyt siden sidste styregruppemøde.

Region Sjælland: Siden sidste møde i styregruppen er der kommet svar på de 2 prøver (begge prøver var del af en trio eller duo). Der var ikke indhentet skriftligt samtykke. Dog er det oplyst, at de vil indhente dem på bagkant, og at der var givet korrekt information til begge.

Region Syddanmark har siden sidste møde i styregruppen sendt svar på kontrol. Der blev ikke fundet fejl.

Region Hovedstaden: 6 prøver oprindeligt uden skriftligt samtykke. Siden sidste møde i styregruppen er der kommet tilbagemelding på 2 af prøverne. Ved 1 prøve er samtykket fundet indscannet på barns journal. Regionen oplyser, at 1 prøve angiveligt tilhører Region Midtjylland, men er indberettet under Region Hovedstaden - NGC undersøger nærmere. Svar ang. 4 prøver udestår – Region Hovedstaden undersøger nærmere.

Videre proces

NGC og regionerne følger op på ovenstående udeståender mhp. at give en afsluttende orientering til styregruppen.

NGC påbegynder derudover en ny skærpet stikprøvekontrol hos alle fem regioner i marts 2023.

Pkt. 114/23 Status på NGC v/Bettina Lundgren (O)

Referat:

Bettina Lundgren gav en kort status på NGC, herunder:

KPI oversigt for NGC. Der er pr. 28. februar 2023 i alt 11.516 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt.

Foreløbig status for igangværende evalueringer af patientgrupper. På det kommende styregruppemøde præsenteres evalueringer af følgende tre patientgrupper: *Endokrinologiske patienter*, *Primær immundefekt* og *Arvelige hjertesygdomme*.

Ændringer til afgrænsningskemaer i patientgruppen Udbredt og uhelbredelig kræft. Jf. punkt 118/23 orienterede Bettina Lundgren om baggrunden for justering til anbefalinger vedr. indikationen pancreascancer.

Ny bekendtgørelse om beslutningsstøtte og opdateret bekendtgørelse om indberetningspligt. Der er hhv. en ny bekendtgørelse om beslutningsstøtte og en opdateret bekendtgørelse om indberetningspligt på vej.

Ny fortolkningsplatform. NGC arbejder pt. implementering af en ny fortolkningsplatform. Den ny platform imødekommer ønsker fra brugere af infrastrukturen blandt andet ved at den får en genkendelig Windowsbaseret brugergrænseflade og begrænset adgang til internettet.

Fornyet ISO certificering. NGC ISO-auditeres i marts 2023 mhp. re-certificering.

Underskrevet samarbejdsaftale med Frankrig. NGC har underskrevet en aftale med Frankrig (INSERM) om samarbejde om udvikling af personlig medicin.

Status blev taget til efterretning.

Pkt. 115/23 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Der var opbakning til forslag fra Dorte Bech Vizard om, at det kommende styregruppemøde den 9. juni 2023 holdes som et fysisk møde.

Pkt. 116/23 Ændringer til datoer for styregruppemøder i 2023 (O)

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager opdaterede datoer for styregruppemøder i 2023 til efterretning.

Referat:

Styregruppen tog opdaterede datoer for styregruppemøder i 2023 til efterretning.

Problemstilling

Der har været behov for at ændre i datoerne for de kommende tre styregruppemøder i 2023:

De kommende tre styregruppemøder for 2023 ligger på følgende tidspunkter:

14. møde: 9. juni 2023 kl. 10.30 – 12.00

15. møde: 9. oktober kl. 15.00 – 16.30

16. møde: 8. december kl. 10.00 – 11.30

Pkt. 117/23. Status for evaluering af effekt af helgenomsekventering samt tidsplan (O) v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager status for evaluering af effekt af helgenomsekventering samt tidsplan til efterretning.

Referat:

Styregruppen tog status for evaluering af effekt af helgenomsekventering samt tidsplan til efterretning.

Problemstilling

Ved seneste styregruppemøde den 16. december 2022, pkt. 100/22, besluttede styregruppen – på baggrund af en pilotevaluering af patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* – model for evaluering af de 17 patientgrupper, der i regi af NGC tilbydes helgenomsekventering som led i deres behandling (bilag 1).

NGC har påbegyndt evaluering af de første tre patientgrupper og fået de første tilbagemeldinger fra specialistnetværkene *Endokrinologiske patienter*, *Primær immundefekt* og *Arvelige hjertesygdomme*.

NGC har endvidere udarbejdet en tidsplan for evaluering af de øvrige patientgrupper.

Løsning

Foreløbige tilbagemeldingerne fra de tre første specialistnetværk, hvor evaluering er i gang:

1. Det er tidligt at påbegynde evaluering af patientgrupperne
2. Det kan være vanskeligt at finde patientcases, der specifikt viser merværdi ved brug af helgenomsekventering fremfor andre genetiske analyser, delvist også pga. relativ kort erfaringsgrundlag med patientgrupperne.
3. Erfaringerne er endnu ikke store, (jf. pkt. 1) hvorfor det må forventes at potentialet – den samlede merværdi der er ved helgenomsekventering og som skal udfoldes i klinikerinterviewet - ikke vil være tilstrækkeligt nuanceret i forhold til den samlede gevinst.

NGC's foreløbige erfaringer efter grundig litteratursøgning viser, at der findes:

- meget sparsom litteratur på de første 3 patientgrupper vedr. *klinisk effekt* af helgenomsekventering.
- sparsom litteratur på helgenom- (eller exom) sekventering, der belyser *diagnostisk udbytte* (= hvilke genvarianter findes og da oftest belyst via cases eller små patientgrupper).
- litteratur af høj kvalitet (fx internationale kliniske retningslinjer), der anbefaler genetisk udredning generelt for alle tre patientgrupper, og beskriver den kliniske effekt heraf.

- mere generel litteratur, som siger noget om fordele og ulemper ved helgenomsekventering i forhold til anden genetisk diagnostik på tværs af grupper af patienter med genetisk betingede sjældne sygdomme.

Foreløbig tidsplan:

NGC har udarbejdet udkast til tidsplan for evaluering af de øvrige 14 patientgrupper. Endelig tidsplan vil blive fremlagt, når der er tilstrækkelig erfaring med de første 3 grupper.

Patientgrupper	Evalueringsperiode	Evalueringsrapport til styregruppen
Endokrinologiske patienter Primær immundefekt Arvelige hjertesygdomme	Medio januar - ultimo april	9. juni 2023
Nyresvigt Neurogenetiske patienter	Medio marts - ultimo juni	9. oktober 2023
Psykatri børn og unge	Primo maj - ultimo september	8. december 2023
Føtal medicin Oftalmologi Audiogenetik	Medio august- medio november	8. december 2023
Børn og voksne med sjældne sygdomme Arvelige kolestatisk og fibrotisk leversygdomme Svære arvelige hudsygdomme	Medio oktober - ultimo januar	Første møde 2024
Børn og unge med kræft Unge voksne med kræft (18-30 år) samt arvelig kræft hos voksne Udbredt og uheldelig kræft	Medio december – ultimo marts	Andet møde 2024
Hæmatologisk cancer Arvelig hæmatologisk sygdom	Medio februar – ultimo maj	Tredje møde 2024

Videre proces

Det forventes, at evalueringsmodel for kræftgrupperne præsenteres ved kommende styregruppemøde til godkendelse.

Bilag

Bilag 3: Evalueringsmodel for 17 patientgrupper

Pkt. 118/23. Ændringer til afgrænsningsskemaer i patientgruppen *Udbredt og uhelbredelig kræft (B)* v/ Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen godkender ændringer i afgrænsningsskemaer i patientgruppen *Udbredt og uhelbredelig kræft*.

Referat:

Styregruppen godkendte ændringer i afgrænsningsskemaer i patientgruppen Udbredt og uhelbredelig kræft.

Problemstilling

Efter styregruppens godkendelse af anbefalinger fra specialistnetværk for Udbredt og uhelbredelig kræft har faglige miljøer (overlæge Julia Sidenius og overlæge Per Pfeiffer), som rekvirerer helgenomsekventeringer i patientgruppen med indikationen Pancreascancer, henvendt sig til formandskabet for specialistnetværket og gjort opmærksom på, at det – pga. meget høj recidiv frekvens – vil være hensigtsmæssigt at præcisere, at patienter, som er blevet opereret for pancreascancer, kan få lavet helgenomsekventering, når de kommer til første samtale hos kirurg eller onkolog i forbindelse med opstart af behandling, således at der kan foreligge resultat så tidligt som muligt i sygdomsforløbet.

Formandskabet i specialistnetværket for Udbredt og uhelbredelig kræft (formand, Birgitte Nybo CMO, NGC, næstformand, cheflæge Ulrik Lassen, RH og faglig koordinerende formand, overlæge Britt Elmedal) har efter drøftelse med faglige miljøer, som rekvirerer helgenomsekventeringer i patientgruppen med indikationen Pancreascancer lavet nogle mindre præciseringer/justeringer i anbefalingerne for indikationen pancreascancer.

Ændringerne fremgår med gul markering i bilag 1. Anbefalinger vedr. indikationen pancreas cancer.

Løsning

Det anbefales, at styregruppen for implementering af personlig medicin godkender justeringerne til anbefalingerne for indikationen Pancreascancer i patientgruppen Udbredt og uhelbredelig kræft, således at det præciseres, at patienter, som er blevet opereret for pancreascancer, kan få lavet helgenomsekventering, når de kommer til første samtale hos kirurg eller onkolog i forbindelse med opstart af

behandling, således at der kan foreligge resultat så tidligt som muligt i sygdomsforløbet.
Justeringerne ændrer ikke på antallet af helgenomsekventeringer for indikationen.

Videre proces

Såfremt styregruppen godkender ovennævnte justeringer til anbefalingerne, vil de reviderede anbefalinger blive lagt på NGC's hjemmeside, og NGC vil orientere specialistnetværket herom, samt – via de regionale kontaktpersoner for personlig medicin – informere de faglige miljøer herom.

Bilag

Bilag 4: Revision Anbefalinger for Pancreascancer