

Dato: 9. november 2021

Enhed: NGC

Sagsbeh.: KLH

Sagsnr.: 2114115

Dok.nr.: 1949525

## Referat

# 6. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 15. oktober 2021 kl. 10.00–11.30 (videomøde)

### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 46/21	10.00-10.05	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
Pkt. 47/21	10.05-10.25	Implementering af patientgruppen <i>børn og unge med kræft</i> på Nationalt Genom Centers infrastruktur (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 48/21	10.25-10.35	Implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC (B) v/Bettina Lundgren
Pkt. 49/21	10.35-10.45	Proces for godkendelse af kommende anbefalinger for patientgrupper (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 50/21	10.45-10.55	Ændring af specialistnetværkene for hhv. patientgruppen <i>børn og unge med sjældne sygdomme</i> og patientgruppen <i>sjældne sygdomme hos voksne</i> (B) v/Birgitte Nybo Jensen
Pkt. 51/21	10.55-11.05	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 52/21	11.05-11.15	Status på forskningsadgang til NGC's nationale infrastruktur (O) v/Bettina Lundgren
Pkt. 53/21	11.15-11.25	Drøftelse af proces og opstart af analyse af flere datakilder (B) v/Lisa Bredgaard
Pkt. 54/21	11.25-11.30	Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

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

### **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 Läü, fuldmægtig, Sundhedsministeriet  
Maj-Britt Juhl Poulsen, chefrådgiver, Danske Regioner  
Anne-Katrine Skovby Nielsen, seniorkonsulent, Danske Regioner  
Johanne Flowers Parning, seniorkonsulent, Danske Regioner

### **Afbud**

Dorthe Crüger (i stedet deltog Mads Monrad Hansen)

**Pkt. 46/21 Velkomst  
v/Dorte Bech Vizard**

Referat

Der var afbud fra Dorthe Crüger. I stedet deltog Mads Monrad Hansen.

Kurt Espersen er ny næstformand i styregruppen.

Jesper Gyllenborg er nyt medlem af styregruppen.

Mødet i august blev konverteret til skriftlig proces. Dette bør være en undtagelse.

Sundhedsministeriet har med tilfredshed noteret sig, at aftalegrundlaget mellem NGC og alle fem regioner nu er endeligt på plads.

Ift. dagsorden blev der byttet rundt på fremlæggelsen af pkt. 47 og 48. Pkt. 53 udgik og erstattes af skriftlig proces.

Det blev foreslået, at styregruppen mødes fysisk i 2022. Fx kunne mødet i april afholdes hos NGC.

**Pkt. 47/21 Implementering af patientgruppen *børn og unge med kræft* på Nationalt Genom Centers infrastruktur (B)  
v/Birgitte Nybo Jensen**

**Indstilling**

---

Det indstilles, at patientgruppen *børn og unge med kræft* kan tilbydes helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur under forudsætning af, at styregruppen godkender:

- a) den kliniske afgrænsning af patientgruppen, baseret på de indstillinger der ligger til grund for patientgruppen, herunder bl.a. indikationer, kliniske kriterier, estimeret antal helgenomsekventeringer per år samt forventet merværdi i forhold til eksisterende genetisk udredning (bilag 1, s. 8)
- b) at Nationalt Genom Center i første omgang igangsætter helgenomsekventering med de analyser der på nuværende tidspunkt er tilgængelige: Germline analyse på DNA fra blod samt Copy Number Variation analyser (CNV).
- c) at Nationalt Genom Center færdigudvikler den somatiske pipeline med henblik på også at kunne tilbyde analyser på væv, som er et behov for denne og andre patientgrupper. Der er en forventning om at dette kan tilbydes medio 2022.
- d) at rammen for antallet af helgenomsekventeringer er op til ca. 940 per år fordelt på ca. 240 patienter, da der skal udføres flere helgenomsekventeringer for at diagnosticere den enkelte patient. Det forventes, at sekventeringerne vil fordele sig på ca. 640 germline analyser og ca. 300 somatiske analyser.

Styregruppen vil til hver en tid have mulighed for at komme med ændringer til patientgruppen, når der opnås erfaringer med helgenomsekventering.

Det indstilles, at styregruppen tager til efterretning:

- at implementering af patientgruppen sker på baggrund af anbefalinger fra *specialistnetværk for børn og unge med kræft* (godkendt af specialistnetværket d. 16. juni 2021), kommentering af disse i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* (d. 13. sept. 2021) samt Nationalt Genom Centers samlede vurdering.
- at der efter godkendelse i styregruppen følger et arbejde med tilpasning og kvalificering af de laboratorie- og analyse-mæssige behov samt udvikling af infrastrukturen ift. klinisk praksis. Dette vil bl.a. ske i samarbejde med de tekniske arbejdsgrupper, ligesom der i regionerne må forventes at være interne forberedelser.
- at specialistnetværket har leveret kortlægning af regionernes nuværende nationale set-up for udredning og behandling som bidrag til regionernes planlægning (af visitering) for området.

## Referat

Birgitte Nybo Jensen bemærkede indledningsvist, at:

- styregruppen i december 2020 besluttede et nedsætte 12 specialistnetværk, herunder at børn og unge med kræft skulle igangsættes først
- antallet af patienter ikke kan sidestilles direkte med antallet af helgenomsekventeringer (WGS), da der i forbindelse med indstillingsrunde 1 kun blev spurgt til antallet af patienter, og da der i nogle tilfælde er behov for at gennemføre mere end én WGS-analyse per patient
- sagsfremstilling og bilag, som præsenteret her, forventes også fremadrettet at udgøre grundlaget for styregruppens beslutning om implementering af en given patientgruppe på NGC's infrastruktur, dog i en lidt forkortet version og endvidere vil også kommentering fra arbejdsgruppen for fortolkning indgå. Der modtages gerne kommentarer, herunder om format og indhold er tilstrækkeligt.

Birgitte Nybo Jensen præsenterede anbefalingerne vedr. børn og unge med kræft, herunder:

- Patientgruppe (indikationer)
- Antal
- Forventet diagnostisk udbytte
- Kortlægning af nuværende regionale organisering af den genetisk udredning for patientgruppen
- Laboratorie – og analyse-mæssige udviklingsbehov
- Kommentering fra arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering
- NGC's vurdering
- Proces for implementering

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Anne Bukh kommenterede, at børn og unge med kræft er en stor heterogen patientgruppe, og at det kan overvejes om nogle under-grupper kan sættes i gang før andre
  - o Birgitte Nybo Jensen svarede, at det vil blive drøftet med specialistnetværket i den videre proces
- Mads Monrad bemærkede, at det er vigtigt med god prøve-visitation
  - o Birgitte Nybo Jensen svarede, at alle netværk nøje beskriver hvem der kan rekvirere og på hvilken indikation.

Der henvises endvidere til referat for pkt. 48/21, for yderligere bemærkninger af relevans for patientgruppen børn og unge med kræft.

Formanden konkluderede, at styregruppen kunne tiltræde indstillingen og dermed godkende at patientgruppen børn og unge med kræft implementeres på NGCs infrastruktur.

## **Problemstilling**

---

Nærværende sagsfremstilling udgør sammen med vedlagte bilag 1 *Anbefalinger for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til børn og unge med kræft* det samlede beslutningsgrundlag vedrørende implementering af patientgruppen *børn og unge*

med kræft på Nationalt Genom Centers (NGC) infrastruktur. Bilaget indeholder anbefalingerne for patientgruppen samt tilhørende bilag til dette arbejde.

Det *nationale specialistnetværk børn og unge med kræft* består af otte sundhedsfaglige eksperter, en repræsentant fra Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram og en repræsentant fra Danske patienter. De har haft til opgave at beskrive patientgruppen børn og unge med kræft samt at kortlægge regionernes organisering i forhold til udredning og behandling af patientgruppen, jf. *Kommissorium Nationale specialistnetværk for patientgrupper* (bilag 1 s. 21)

*Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* har efterfølgende kommenteret på specialistnetværkets anbefalinger.

NGC har vurderet anbefalingerne, herunder i hvilket omfang NGC's infrastruktur er moden set i sammenhæng med de laboratorie- og analysemæssige behov, som specialistnetværket har beskrevet for patientgruppen. Særligt for patientgruppen børn og unge med kræft, er der flere laboratorie- og analysemæssige behov, som endnu ikke tilbydes på NGC's infrastruktur.

Efter styregruppens godkendelse følger et arbejde med tilpasning og/eller udvikling af NGC's infrastruktur, samt kvalificering af de laboratorie- og analysemæssige behov i *Arbejdsgruppen for Tools and Workflow* og *Arbejdsgruppen for Fortolkning* (de tekniske arbejdsgrupper), der rådgiver NGC om de konkrete patientgrupper, når de er beskrevet i specialistnetværkene. Desuden må det forventes, at regionerne har interne forberedelser.

Der gøres her opmærksom på, at en vurdering af regionernes parathed i forhold til implementering af patientgruppen ikke indgår i denne sag.

## Baggrund

---

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De 60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

Alle indstillinger blev fagligt vurderet af *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering*, kvalificeret i *Forsknings- og Infrastrukturudvalget* og tværfagligt vurderet i Lægevidenskabelige Selskaber og endeligt godkendt af styregruppen, jf. *Proces for indstilling af patientgrupper, indstillingsrunde 1 (2020)* (bilag 1 s. 24).

Rammen for specialistnetværkenes arbejde er de udvalgte indstillinger (sygdomstilstande) med de beskrevne patientgrupper samt det forventede antal helgenomsekventeringer (bilag 1 s. 25-31).

## Løsning

---

### Anbefalinger fra specialistnetværk for børn og unge med kræft

De *nationale specialistnetværk* har til opgave overordnet at bidrage til, at det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter inden for det konkrete sygdomsområde realiseres bedst muligt.

*Specialistnetværk for børn og unge med kræft* har afsluttet følgende opgaver (jf. *Kommissorium Nationale specialistnetværk for patientgrupper*):

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering, herunder bl.a. indikationer, kliniske kriterier, antal helgenomsekventeringer samt forventet merværdi i forhold til eksisterende genetisk udredning (bilag 1, s. 8).
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling som bidrag til regionernes planlægning for området (bilag 1, s. 16f).

Bilaget 1 *Anbefalinger for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til børn og unge med kræft* indeholder samtlige bilag relateret til dette arbejde, specialistnetværkets fulde beskrivelse samt et resumé.

Nedenfor følger en kort sammenfatning af specialistnetværkets anbefalinger.

#### Indstillinger for patientgruppen

*Specialistnetværket for børn og unge med kræft* tager udgangspunkt i følgende to indstillinger fra indstilling af patientgrupper, indstillingsrunde 1 (2020):

1. *Børn (0-17.9 år) med kræft, herunder alle CNS-tumorer, samt myelodysplasi (MDS)* (bilag 1 s. 25ff).
2. *Børn og unge med kræft (fokus på recidiv, progression og resistens)* (bilag 1 s. 28ff).

De to indstillinger omhandler samme patientgruppe. De indbefatter både indstilling om brug af germline-analyser med henblik på diagnostik af cancer prædispositionssyndromer samt indstilling om somatiske analyser med henblik på antineoplastisk behandling.

#### Indikationer

På baggrund af indstillingerne har specialistnetværket defineret, at patienter med følgende fire indikationer/sygdomsområder skal tilbydes helgenomsekventering:

1. Alle børn (0-17 år) med nydiagnosticeret kræft, herunder alle CNS-tumorer samt myelodysplastisk syndrom.
2. Alle patienter med nydiagnosticeret behandlingsresistent, progredieret eller recidiveret kræft, når kræftdiagnosen er stillet i barnealderen (0-17 år), og resistens/progression/recidiv opstår, mens patienten er <18 år og/eller opstår inden for 5 år fra diagnosetidspunktet, dvs. også hvis dette er efter det fyldte 18. år.
3. Unge i alderen 18-20 år, der behandles på en børneonkologisk afdeling, fordi de har en tumor, der er typisk for barnealderen, men meget sjældent hos voksne.
4. Alle patienter med nydiagnosticeret anden (eller senere) kræftsygdom, der er diagnosticeret inden for 5 år fra den første kræftsygdom blev diagnosticeret i barnealderen (0-17 år).

Ovenstående omfatter også børn fra Færøerne og Grønland, der er henvist til Danmark til udredning og behandling for kræft.

#### Antal patienter og antal helgenomsekventeringer:

- Der forventes at være ca. 240 patienter om året, herunder 200 nyhenviste samt 40 patienter med recidiv.

- Det forventes, at der skal udføres ca. 940 helgenomsekventeringer per år, da der skal udføres flere helgenomsekventeringer for at diagnosticere den enkelte patient. Herunder triundersøgelser (dvs. forældre skal også undersøges), og nogle patienter skal have undersøgt tumorvæv, der skal sekventeres dybere (dvs. flere analyser per patient). Specialistnetværket har estimeret, at sekventeringerne vil fordele sig på ca. 640 germline-analyser samt ca. 300 somatiske analyser.

#### Laboratorie- og analysemæssige behov

Specialistnetværket har vurderet, at der er følgende laboratorie- og analysemæssige behov for at kunne tilbyde helgenomsekventering til patientgruppen:

Germline (medfødt):

(alle patienter)

- Analyse af DNA fra Blod
- CNV-analyse
- Analyse af andre strukturelle varianter
- Trio-analyse

Somatisk (nyopstået):

(kun patienter, der oplever progression på standardbehandling og/eller recidiv)

- Analyse af DNA fra tumorvæv
- Somatisk pipeline
- Øget dybde af sekventeringen
- RNA sekventering

#### Nuværende udredning med helgenomsekventering:

På nuværende tidspunkt er det meget få patienter (<10%), der udredes rutinemæssigt med helgenomsekventering, dvs. uden for eksternt finansierede forskningsprogrammer. De, der udredes rutinemæssigt, er børn med progredierende eller recidiverende sygdom, der undersøges for somatiske varianter med sigte på valg af antineoplastisk behandling. Der benyttes exomsekventering, helgenomsekventering samt RNA sekventering.

I forskningsmæssig sammenhæng tilbydes alle børn med kræft deltagelse i projektet STAGING. Her analyseres der for germline-varianter, og det vurderes, at ca. 80 % af patienter og familier er interesserede i at deltage i forskningsprojektet.

#### Diagnostisk værdi ved overgang til helgenomsekventering

Alle patienter har forud for helgenomsekventering fået stillet en klinisk diagnose, hos flertallet bekræftet histopatologisk. Specialistnetværket forventer, at helgenomsekventering yderligere vil bidrage til, at:

- Ca. 20 % med cancer dispositionssyndrom (germline-analyse af DNA på blod) vil få en mere præcis diagnose.
- Ca. 50 % af patienter med behandlingssvigt vil kunne tilbydes targeteret behandling.

Herudover forventes det, at patienter med kræftdisposition vil kunne tilbydes kræftovervågning (fx ved regelmæssige skanninger) og mulig tilpasning af behandlingen.



### Merværdi for patientgruppen:

Specialistnetværket fremhæver følgende muligheder for merværdi for patientgruppen:

- Hurtigere diagnostik af foreliggende cancerdispositionssyndrom.
- Hurtigere diagnostik af mutationer, der forklarer behandlingssvigt.
- Bedre prognose ved targeteret behandling af behandlingssvigt.
- Ændret behandling når der foreligger behandlingsmulighed rettet mod et molekylært target.
- I udvalgte tilfælde kan der være indikation for ændret primær behandling (fx transplantation, reduceret bestråling, reduceret brug af alkylerende cytostatika, øget brug af targeteret behandling).
- Kræftovervågning for at fange ny kræft tidligt hos patienter med kræftdispositionssyndrom, hvorved overlevelsen forbedres.
- Den øvrige familie, i første omgang forældre, kan tilbydes udredning og genetisk rådgivning, hvis barnet har en kræftdispositionssyndrom.

### Kortlægning af nuværende nationale set-up

De fem regionale repræsentanter i *specialistnetværk for børn og unge med kræft* har beskrevet, hvordan den nuværende regionale organisering er vedrørende kliniske miljøer der rekvirerer, udfører, fortolker og afgiver svar på genetiske undersøgelser for de enkelte indikationer. Denne oversigt kan bidrage til regionernes planlægning af fremtidig organisering ved overgang til helgenomsekventering.

- Region Nordjylland, bilag 1 s. 16
- Region Midtjylland, bilag 1 s. 16
- Region Syddanmark, bilag 1 s. 17
- Region Sjælland, bilag 1 s. 17
- Region Hovedstaden, bilag 1 s. 17

### Kommentering af anbefalinger i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering

*Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* har i forbindelse med indstillingsrunde 1 udvalgt de to indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen. Efter arbejdet i specialistnetværket er det arbejdsgruppens opgave at kommentere på anbefalingerne. Arbejdsgruppen har i deres kommentering haft fokus på de styrende principper *faglighed og værdi for patienten* samt *adgang til hurtig og bedre behandling nationalt*.

#### Arbejdsgruppens kommentarer

Overordnet set har *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* tilsluttet sig specialistnetværkets anbefalinger og vurderer, at der i høj grad er sandsynlighed for, at den enkelte patient vil have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af højt diagnostisk udbytte og merværdi i forhold til nuværende diagnostik.

Arbejdsgruppen har italesat, om antallet af triundersøgelser bidrager til klinisk gavn for patienten med hensyn til målrettet behandling. Se under *NGC's vurdering*.

Arbejdsgruppen har i deres kommentering desuden haft fokus på habilitetsspørgsmålet i relation til forskningsprojektet STAGING, hvor flere af medlemmerne er engageret. NGC er i proces med at håndtere dette.

Arbejdsgruppens kommentering kan ses i sin fulde længde (bilag 1 s. 18-20).

### Nationalt Genom Centers vurdering

NGC har vurderet anbefalingerne fra *specialistnetværk for børn og unge med kræft*, herunder NGC's modenhed i infrastruktur samt det estimerede antal helgenomsekventeringer.

Det er NGC's vurdering, at anbefalingerne beskriver patientgruppen og de ønsker, der er til laboratorie- og analyse-mæssige behov med udgangspunkt i de to indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen.

#### Vurdering af laboratorie- og analyse-mæssige behov

Specialistnetværket har identificeret, at patientgruppen har særlige laboratorie- og analyse-mæssige behov (bilag 1 s. 14f). Der følger et arbejde med at få disse vurderet og/eller kvalificeret bl.a. ved rådgivning fra de tekniske arbejdsgrupper.

NGC har på nuværende tidspunkt mulighed for at tilbyde helgenomsekventering med følgende analyser:

- Germline-analyser på DNA fra blod.
- CNV-analyser (Copy number variation analysis).

For patientgruppen har specialistnetværket vurderet, at det vil kunne blive op til 640 germline-analyser per år, da der er behov for triundersøgelser.

NGC kan på nuværende tidspunkt ikke tilbyde analyser på andet væv end blod, somatisk pipeline samt RNA-sekventering. NGC arbejder på udviklingen af somatisk pipeline og det forventes, at der medio 2022 vil kunne tilbydes somatiske analyser. NGC vil benytte en dansk udviklet pipeline som benyttes til diagnosticering på Molekylærmedicinsk afdeling, Aarhus Universitetshospital og på afdeling for Genomisk medicin, Rigshospitalet. RNA-sekventering er fortsat under vurdering.

For patientgruppen drejer det sig om yderligere ca. 300 helgenomsekventeringer.

Det er NGC's vurdering, at de analyser, som NGC endnu ikke tilbyder, også vil blive efterspurgt i andre patientgrupper. Desuden vil en udvikling af de nævnte laboratorie- og analyse-mæssige behov følge udviklingen inden for personlig medicin internationalt.

#### Antal helgenomsekventeringer

NGC har vurderet patientgruppens estimerede antal helgenomsekventeringer. I forhold til udgangspunktet i indstillingerne var den estimerede ramme på 270 patienter. Det skal bemærkes, at NGC ikke efterspurgt antallet af helgenomsekventeringer i indstillingsrunde 1, men kun antallet af patienter.

Specialistnetværkets faglige kvalificering har ført til et estimat for antallet af helgenomsekventeringer, i alt 940 årligt for 240 patienter. Dette indbefatter, at nogle patienter skal have lavet trio-analyser (familieundersøgelse) og andre patienter skal have lavet flere helgenomsekventeringer for at identificere eventuelle genetiske variationer.

*Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* har i deres kommentering stillet spørgsmålstegn ved, om antallet af triundersøgelser bidrager til klinisk gavn for patienten med hensyn til målrettet behandling. Det er NGC's vurdering, at specialistnetværkets rådgivning vedrørende det ønskede antal sekventeringer er realistisk, og at patientgruppen holder sig inden for rammen af

indstillingerne. Samtidig er det NGC's vurdering, at såvel analysebehov som type af og antallet af helgenomanalyser, herunder sekventeringsdybden, skal behandles i de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere kvalificering. De tekniske arbejdsgrupper skal afdække behov for justering af NGC's infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (bl.a. rekvisition, sekventering og fortolkning af data).

Styregruppen og NGC vil følge udviklingen af implementeringen tæt, herunder antallet af anvendte helgenomsekventeringer.

### Implementering

Ud fra indstillinger og drøftelser i specialistnetværket er det NGC's vurdering, at der er et veludviklet nationalt samarbejde mellem alle fire børneonkologiske afdelinger og klinisk genetiske afdelinger.

### Videre proces

---

Arbejdet med ibrugtagning af helgenomsekventering på NGC's infrastruktur indeholder flere dele. Til første del hører de *nationale specialistnetværks* beskrivelse af patientgrupperne med efterfølgende kommentering i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering*. Med denne sag er specialistnetværkets første del afsluttet.

Efter styregruppens godkendelse af implementering af patientgruppen følger et arbejde med justering og udvikling af pipeline samt rådgivning om laboratorie- og analyse-mæssige behov i både *arbejdsgruppen for tools & workflow* samt *arbejdsgruppen for fortolkning*.

Når NGC er klar til at gennemføre helgenomsekventeringer på en patientgruppe vil dette blive meldt ud til regionerne.

I forhold til patientgruppen *børn og unge med kræft* påbegyndes planlægning af implementering af de analyser, NGC kan tilbyde på nuværende tidspunkt og den somatisk pipeline etableres.

### Bilag

---

Bilag 1: Anbefalinger for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til børn og unge med kræft

**Pkt 48/21 Implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC  
(B)  
v/ Bettina Lundgren**

---

**Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen godkender at der udføres somatiske helgenomsekventeringer for relevante patientgrupper.

Referat

Bettina Lundgren præsenterede forslag om implementering af somatisk helgenomsekventering i NGC, herunder at:

- NGC skal understøtte patientgrupper med kræftsygdomme gennem somatisk helgenomsekventering (WGS)
- Somatisk WGS betyder, at der skal behandles både blod og tumorvæv. Håndteringen af tumorprøver stiller krav; bl.a. skal prøverne være frisk væv, og behandlingen af tumorprøver kræver 2-3 reagenskits
- RNA analyse er nødvendig for at sikre en dækkende somatisk WGS.

Ift. RNA-analyse præciserede Bettina Lundgren, at:

- RNA analyse er bl.a. nødvendig, for at sikre kvaliteten i tolkningen af analyseresultaterne
- Det udestår, at finde en afklaring omkring finansieringen af RNA analyse, som koster ca. 3000 kr. pr. prøve
- For at sikre at patientgruppen børn og unge med kræft kan startes op, foreslås det at NGC dækker udgiften til behandlingen af RNA prøverne i et halvt år fra patientgruppen startes op, hvilket forventes at kunne ske fra 2. kvartal 2022, eller til finansiering afklares.
- Det forventes, at der vil skulle udføres omkring 200 RNA analyser for patientgruppen børn og unge med kræft pr. år
- Parallelt hermed vil NGC forsøge at finde en afklaring omkring den fremadrettede finansiering af RNA prøverne.

Bettina Lundgren bemærkede endvidere, at:

- Somatisk WGS allerede anvendes i Danmark, og internationalt i lande vi sammenligner os med, herunder England, Sverige og Frankrig
- Introduktionen af somatisk WGS, som svarer til ca. 3-4 almindelige WGS, vil betyde at færre patienter samlet set vil kunne modtage tilbud om WGS, inden for rammen af de 60.000 WGS analyser finansieret af Novo Nordisk Fonden
- Fremtidige tilbud om somatisk WGS til øvrige grupper af kræftpatienter vil øge behovet for yderligere finansiering af RNA-analyser.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Kurt Espersen bemærkede, at anvendelsen af somatisk WGS ikke behøver vente på NGC til medio 2022, da disse analyser allerede kan gennemføres decentralt i regionerne. Et decentralt set-up bør kunne bidrage til indsatsen midlertidigt, så man kunne opstarte germline i NGC regi
  - o Ole Skøtt kommenterede, at det er vigtigt at inddrage de data, der allerede genereres decentralt. Det er samtidig vigtigt at sikre, at metoderne er standardiseret, for at sikre ensartet høj kvalitet i de data, der anvendes og indberettes til NGC
  - o Bettina Lundgren svarede, at NGC gerne samarbejder med regionerne herom, og at det inddrages via specialistnetværket i det kommende arbejde med igangsætning af patientgruppen
- Mads Monrad kommenterede, at der er et stort ønske fra de faglige miljøer om at kunne give bemærkninger til det fremsendte bilag 2 med tekniske forudsætninger for gennemførelse af somatisk WGS
  - o Bettina Lundgren svarede, at NGC tilpasser bilag 2 så det kan sendes ud til relevante faglige miljøer mhp. at indhente bemærkninger

Formanden konkluderede, at styregruppen kunne tiltræde indstillingen og dermed godkende implementering af somatisk WGS i NCG. Formanden bemærkede samtidig, at implementeringen af somatisk WGS kræver ny finansiering til RNA-analyser, og at der vil være behov for en status vedr. finansiering til det kommende møde i styregruppen i december.

Formanden bemærkede afslutningsvist, at der vil være behov for at følge fordelingen af WGS på patientgrupper tæt, så der sikres adgang til WGS for alle relevante patientgrupper, inden for rammen af de 60.000 WGS analyser finansieret af Novo Nordisk Fonden.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket for børn og unge med kræft har ønsket at der gennemføres somatiske helgenomsekventeringer på patienterne. NGC tilbyder for nuværende ikke somatiske helgenomsekventeringer, men er ved at gøre klar til at kunne tilbyde somatiske helgenomsekventeringer.

### **Baggrund**

---

Der er udvalgt en række patientgrupper, som skal tilbydes helgenomsekventering i NGC. En del af disse grupper indeholder patienter med kræft. Kravene til en helgenomsekventering som kan bruges til kræftpatienter er anderledes end ved de arvelige sygdomme, da der skal gennemføres en sekventering og analyse af kræfttumoren (somatisk analyse), som så skal sammenlignes med analysen for det arvelige DNA (germline analyse). Dette kaldes herefter en somatisk helgenomsekventering. Både i udlandet og i Danmark køres somatiske helgenomsekventering analyser på børn og voksne med kræft.

### **Løsning**

---

NGC etablerer et tilbud om somatiske helgenomsekventeringer. Det vil kræve at der tages prøver af frisk tumorvæv og at tumorprøverne bliver behandlet med 2-3

reagenskits pr prøve, ellers er kvaliteten af prøven ikke god nok til at kunne analysere og give svar.

For at sikre kvalitet i tolkningen af analyseresultaterne, skal der udføres en RNA analyse. RNA analysen er en integreret del af den samlede analyse af helgenomsekventeringen.

Der henvises til bilag 2 for yderligere beskrivelse af de tekniske forudsætninger for gennemførelse af somatiske helgenomsekventeringer.

Det udestår at finde en endelig afklaring omkring finansieringen af RNA analysen. Denne behandling koster ca. 3000 kr. pr. prøve. For at sikre at patientgruppen børn og unge med kræft kan startes op, foreslås det at NGC dækker udgiften til behandlingen af RNA prøverne i et halvt år fra patientgruppen startes op, hvilket forventes at kunne ske fra 2. kvartal 2022. Dette for at sikre tid til at finde en afklaring omkring den fremadrettede finansiering af RNA prøverne. Det forventes, at der vil skulle udføres omkring 200 RNA analyser for patientgruppen børn og unge med kræft pr. år

#### **Videre proces**

---

NGC igangsætter udviklingen af et tilbud om somatiske helgenomsekventeringer hurtigst muligt. Parallelt hermed undersøger NGC mulighederne for den fremadrettede finansiering af RNA prøverne.

#### **Bilag**

---

Bilag 2: Tekniske forudsætninger for gennemførelse af somatiske helgenomsekventeringer.

## **Pkt. 49/21 Proces for godkendelse af kommende anbefalinger for patientgrupper (B)**

### **v/Birgitte Nybo Jensen**

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen godkender *proces* for godkendelse af kommende anbefalinger for patientgrupper, som vil bestå af flg.:

- beslutningsgrundlag for implementering af patientgruppe på NGC's infrastruktur sendes ud til styregruppen og kontaktpersoner i regionerne, så snart de er klar af hensyn til fremdriften.
- styregruppen melder, efter senest 4 uger, skriftligt tilbage til NGC om patientgruppen kan godkendes, eller om der er særlige problemstillinger, der er udsættende for implementeringen og ønskes drøftet på et senere styregruppemøde.

#### **Referat**

Birgitte Nybo Jensen præsenterede forslag til skriftlig proces for godkendelse af kommende anbefalinger for patientgrupper. Kurt Espersen ønskede hurtig tilbagemelding fra NGC efter deadline.

Formanden konkluderede, at styregruppen kunne tiltræde indstillingen og dermed godkende forslaget om skriftlig proces for godkendelse af kommende anbefalinger for patientgrupper. Formanden tilføjede hertil, at der bør ske tilbagemelding til styregruppen senest en uge efter deadline.

#### **Problemstilling**

---

Nationale specialistnetværk vil løbende færdiggøre anbefalinger for deres patientgruppe. Disse skal godkendes i styregruppen.

Af hensyn til fremdriften for inklusion af patientgrupper til helgenomsekventering, foreslår NGC en proces med skriftlig godkendelse af kommende anbefalinger fra specialistnetværk.

#### **Baggrund**

---

Hver af de tolv udvalgte patientgrupper fra første indstillingsrunde har tilhørende specialistnetværk, som udarbejder afgrænsninger og anbefalinger for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen.

Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som en af flere opgaver, godkende plan for – og følge implementering af – de udvalgte patientgrupper samt sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger om ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder.

Følgende specialistnetværk har færdiggjort deres anbefalinger:

- Børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme (pilotprojekt godkendt på tidligere møde i styregruppen)
- Børn og unge med kræft (behandles på dette møde)

Følgende specialistnetværk vil være klar med anbefalinger til styregruppens skriftlige behandling **Q4 2021**

- Primær immundefekt
- Arvelige hjertesygdomme
- Arvelig hæmatologisk sygdom
- Endokrinologiske patienter
- Unge voksne med kræft samt arvelig kræft

Følgende specialistnetværk forventes at være klar med anbefalinger til styregruppens skriftlige behandling **Q1 2022**

- Uhelbredelig kræft
- Nyresvigt
- Psykiatri børn og unge

### Løsning

---

For at sikre hurtigst mulig igangsættelse af godkendte patientgrupper til helgenomsekventering, foreslås det at:

- Styregruppen skriftligt godkender afrapporteringer for patientgrupper, efter en høringsfrist på 4 uger.
- NGC påbegynder inklusion af patientgruppens på NGC's infrastruktur, herunder justering af evt. infrastruktur i forhold til patientgruppens behov, såfremt alle styregruppens medlemmer *godkender* indstillingen.
- Skulle der være *indsigelse* fra mindst ét medlem af styregruppen, vil implementering af patientgruppen ikke blive igangsat, før beslutningsgrundlaget er drøftet på et kommende styregruppemøde.

### Videre proces

---

Ny proces for godkendelse af kommende anbefalinger fra specialistnetværk igangsættes med det samme, såfremt det vedtages på mødet.



**Pkt. 50/21 Ændring af specialistnetværkene for hhv. patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme og patientgruppen sjældne sygdomme hos voksne (B)**  
**v/Birgitte Nybo Jensen**

**Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen i relation til patientgrupperne *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme* og *sjældne sygdomme hos voksne* godkender:

- at der udpeges ét samlet specialistnetværk for *børn og voksne med sjældne sygdomme*.
- at der til specialistnetværket tilkobles en referencegruppe, som består af næstformænd i eksisterende specialistnetværk med henblik på at sikre en hensigtsmæssig afgrænsning af patientgruppen i forhold til medicinske specialer, hvor der allerede er nedsat nationale specialistnetværk.
- at oftalmologi og audiogenetik udgrænses fra de indstillinger, der tidligere er grupperet under specialistnetværk/patientgruppen *sjældne sygdomme hos voksne*, og i sammenhæng hermed godkender at der nedsættes yderligere to nationale specialistnetværk for henholdsvis *oftalmologi* og *audiogenetik*

**Referat**

Birgitte Nybo Jensen præsenterede forslag om ændring af specialistnetværk for hhv. patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme og patientgruppen sjældne sygdomme hos voksne.

Birgitte Nybo Jensen anmodede desuden om styregruppens tilladelse til at udsende udpegningsbreve hurtigst muligt, og inden referat fra styregruppemødet er endeligt godkendt.

Formanden konkluderede, at styregruppen kunne tiltræde indstillingen og dermed godkende forslaget om ændring af specialistnetværk. Anmodning om udsendelse af udpegningsbreve blev ligeledes godkendt.

**Problemstilling**

---

Pilotspecialistnetværk for *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme* skal nedlægges og nyt specialistnetværk skal udpeges i henhold til gældende kommissorium blandt andet med henblik på at følge op på effekten af helgenomsekventering.

Medlemmerne til specialistnetværk for *sjældne sygdomme hos voksne* er udpeget og står til at påbegynde deres arbejde Q4 2021. De 5 indstillinger, der ligger til grund omfatter meget brede patientgrupper, idet de både indeholder sjældne sygdomme hos voksne – der korresponderer til de patientgrupper, der er beskrevet i pilotnetværk for børn og unge – samt arvelige øjen- og ørelidelser hos børn, men også sjældne sygdomme der har overlap med patientgrupper i eksisterende specialistnetværk.

NGC har modtaget en række kommentarer fra de kliniske miljøer, om at specialistnetværket for *sjældne sygdomme hos voksne* og specialistnetværket for *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme* med fordel kan lægges sammen, da der ofte vil være tale om de samme patientgrupper.

De kliniske miljøer har endvidere foreslået, at indstillingerne *Patienter med arvelige øjensygdomme* og *Patienter med genetisk betinget hørenedsættelse/døvhed, non-syndromisk og syndromisk* med fordel kan organiseres i to selvstændige specialistnetværk for hhv. *oftalmologi* og *audiogenetik*.

De udpegede medlemmer af specialistnetværket for *sjældne sygdomme hos voksne* drøftede ovenstående problemstillinger på ekstraordinært møde 6/9 2021, hvor der var enighed om, at det var hensigtsmæssigt at nedsætte specialistnetværk for både oftalmologi og audiogenetik samt at lægge de to specialistnetværk for sjældne sygdomme (børn og voksne) sammen.

## Løsning

---

Ud fra ovenstående foreslår NGC, at der ud fra gældende kommissorium udpeges et samlet specialistnetværk for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og voksne*.

For at sikre en hensigtsmæssig afgrænsning af patientgruppen i forhold til andre medicinske specialer, foreslår NGC, at det samlede specialistnetværk tilkøbes en referencegruppe, som består af næstformænd fra relevante, eksisterende specialistnetværk, som vil få specialistnetværkets afgrænsning af patientgruppen til kommentering. Formålet er at identificere, om patientgruppen allerede er inkluderet i eksisterende netværk og sikre at overlap undgås.

NGC tilslutter sig i forlængelse af drøftelserne i specialistnetværk for *sjældne sygdomme hos voksne* endvidere, at der nedsættes yderligere to nationale specialistnetværk for henholdsvis *oftalmologi* og *audiogenetik*, som omfatter indstillingerne 'Patienter med arvelige øjensygdomme' og 'Patienter med genetisk betinget hørenedsættelse/døvhed, non-syndromisk og syndromisk', da de to patientgrupper er meget veldefinerede og med fordel kan afgrænses af specialistnetværk, hvor medlemmerne har specifik ekspertise indenfor de to områder *oftalmologi* og *audiogenetik*.

## Videre proces

---

Såfremt styregruppen godkender sammenlægningen af pilotnetværk for *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme* og specialistnetværk for *sjældne sygdomme hos voksne*, vil NGC planlægge afsluttende møde i pilotnetværk for *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme*, nedsætte en referencegruppe bestående af næstformændene fra eksisterende nationale specialistnetværk, samt påbegynde proces for udpegningen af et samlet nationalt specialistnetværk for *børn*

og voksne med sjældne sygdomme, og påbegynde proces for udpegningen af medlemmer til nationale specialistnetværk for hhv. *oftalmologi* og *audiogenetik*.

## Pkt. 51/21 Status på NGC v/Bettina Lundgren (O)

### Indstilling

---

Det indstilles, at styregruppen tager præsentationen (på styregruppemødet) af status på arbejdet i NGC til efterretning.

### Referat

Bettina Lundgren orienterede om status på NGC, herunder:

**KPI oversigt for NGC (september, 2021).** Bl.a. er 341 WGS-analyser gennemført af NGC, og der er modtaget 2.239 WGS-analyser via indberetning.

**Fra 1. januar 2022 offentliggør NGC månedligt antal gennemførte WGS-analyser af NGC fordelt pr. region.** Processen herfor skal beskrives, og præsenteres på næste møde i styregruppen 17/12-21.

**Proces for indstillingsrunde 2 for patientgrupper.** NGC har modtaget 17 indstillinger, og resultatet af den igangværende kvalificering forventes at kunne præsenteres på næste møde i styregruppe 17/12-21.

**Status for patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme.** Gennemløbstiden for en WGS-analyse i NGC har været ca. 18 dage. NGC har primært modtaget oprenset DNA, i stedet for det anbefalede; frisk blod. Når de sidste 3 regioner er i gang vil NGC præcisere beslutningen om at få frisk blod, for bedre at sikre standardisering og kvaliteten i analyserne..

**Tilbud om regionalt brug af NGC's landsdækkende licens til VarSeq, som er et værktøj til fortolkning af genetiske analyser.** Det er i dag allerede muligt for regionerne at anvende VarSeq gratis til de 60.000 genetiske analyser, der produceres i regi af de udvalgte patientgrupper. Men det er også muligt for regionerne at anvende VarSeq-licenser til de yderligere genetiske analyser, som regionerne producerer i regionalt regi. NGC håber, at regionerne vil tage mod muligheden for at anvende VarSeq i perioden frem til primo 2024 mod en mindre årlig betaling på ca. kr. 5.000 per afdeling til at dække NGCs udgifter til opbevaring af data og computerkraft.

**Evaluerings af NGC årsmøde 2021.** Der var god tilslutning til årsmødet, med mere end 420 deltagere fysisk og digitalt. Som opfølgning på mødet produceres "1000

*tanker om personlig medicin*”, der bl.a. kan anvendes som input til det videre strategiske arbejde med udvikling af personlig medicin i Danmark.

På årsmødet blev der bl.a. rejst bekymring om ressourcer og kompetencer til opgaven med fortolkning af WGS-analyser i regionerne. NGC indgår meget gerne i en dialog med regionerne herom, herunder om videre udvikling af fx fortolkningsværktøjer, nationale samarbejder og netværk m.v.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger:

- Ole Skøtt bemærkede, at det er vigtigt at kunne dokumentere over for befolkningen og politikerne, hvordan indsatsen bidrager til bedre diagnoser, behandling mv.
  - o Bettina Lundgren bemærkede, at NGC forventer at kunne præsentere et oplæg om hvordan vi kan følge effekten af WGS-analyserne til styregruppemødet 17/12-21
  - o Dorte Bech Vizard tilføjede, at det også er vigtigt med de gode, patientnære historier og fortællinger om hvordan det gavner den enkelte patient

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

**Pkt. 52/21 Status på forskningsadgang til NGC's nationale infrastruktur (O)  
v/Bettina Lundgren**

**Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om status på forskningsadgang til NGC's nationale infrastruktur, herunder:

- Erfaringer fra pilottest i 2021
- Forlængelse af pilottest til og med 2022
- Forslag til retningslinjer for indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter
- Input fra det nationale advisory board for forskning og infrastruktur vedr. retningslinjer for indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter.

Styregruppens medlemmer havde bl.a. følgende bemærkninger til forslag til retningslinjer for indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter:

- Ole Skøtt bemærkede, at det kan diskuteres om data "tilhører" den enkelte forsker, eller om data "tilhører" forskerens arbejdsgiver. Forskere skifter bl.a. løbende job mv.
- Jesper Gyllenborg kommenterede, at der er behov for en bred høring i de faglige miljøer
- Ole Thomsen bemærkede, at retningslinjerne bør indeholde en beskrivelse af processen for indberetning af WGS-data, når disse bearbejdes på en decentral HPC-facilitet.

Bettina Lundgren svarede, at forslag til "Retningslinjer for indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter" tilpasses pba. de indkomne bemærkninger og sendes i høring til styregruppen og universiteterne.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

**Baggrund**

---

NGC er ifølge sundhedsloven forpligtet til at understøtte udviklingen af personlig medicin i samarbejde med det danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v. Det sker primært ved at udvikle og drive en fælles,

landsdækkende informationsinfrastruktur for personlig medicin, herunder en landsdækkende infrastruktur til udførelse af genomsekventering og opbevaring af oplysningerne i den nationale genomdatabase. NGC's nationale infrastruktur kan også anvendes til forskning. Forskere skal have mulighed for at søge NGC Forskerservice om adgang til genomdatabase, hvis de har de rette tilladelser og deres videnskabelige undersøgelser er relateret til personlig medicin samt er af væsentlig samfundsmæssig betydning. Dvs. at forskere har mulighed for at tilgå relevante data i et sikkert IT miljø. Herudover stiller NGC ledig kapacitet i forskningsinfrastrukturen til rådighed for forskningsprojekter, der ønsker at anvende den omfattende regnekraft og lagringskapacitet i et sikkert IT miljø til at udføre videnskabelige projekter relateret til personlig medicin.

### **Forskningspilot**

NGC har i 2021 arbejdet målrettet på at få defineret og beskrevet, hvordan forskere kan anvende NGC's nationale infrastruktur. Parallelt hermed igangsatte NGC i foråret 2021 et pilotprojekt, hvor forskere har haft mulighed for at teste NGC's forskningsinfrastruktur, og NGC samtidig har haft mulighed for at indsamle erfaringer.

Pilotprojektet har ført til udarbejdelse af arbejdsgange – såvel tekniske som administrative, økonomimodeller, kontraktgrundlag, udredning af problemstillinger relateret til forskningsadgang mm. Der er dog fortsat en række problemstillinger som ikke er endeligt afklaret, da de har en lang række afhængigheder såvel eksternt som internt i NGC.

Hertil kommer at det har taget længere tid end forventet at indgå databehandleraftaler og kontrakter, og sidst men ikke mindst er det en omfattende proces for forskerne af flytte data til NGC. Derfor har flere forskningsgrupper været tilbageholdende med at flytte data til NGC for en kort pilottest. Dette betyder, at der ud af de 8 interessetilkendegivelser, som NGC modtog omkring deltagelse i pilotprojektet, kun er en enkelt forskningsgruppe der pt anvender en NGC-Cloud. Herudover er 4 grupper i dialog med NGC om indgåelse af en aftale om adgang til en NGC-Cloud.

### **Indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter**

I forbindelse med forskningspilotprojektet har NGC haft drøftelser med forskningslandskabet om en række problemstillinger relateret til indberetning og brug af forskningsdata fra genomdatabase. På den baggrund har NGC udarbejdet notatet "Indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter" (bilag 3), der redegør for løsninger på en række af de udfordringer, den lovpligtige indberetning af genetiske oplysninger rejser for det danske forskningsmiljø samt NGC. Notat blev drøftet 4. oktober 2021 på et møde i NGC's nationale advisory board for forskning og infrastruktur. Relevante drøftelser formidles mundtligt på mødet i styregruppen 15. oktober 2021.

### **Løsning**

---

NGC har på ovenstående baggrund besluttet at forlænge forskningspiloten med en fase 2, der skal løbe til udgangen af 2022. En fase 2 af forskningspilotprojektet skal sikre, at NGC har tilstrækkeligt tid til at teste og evaluere det samlede set-up for forskningsadgang til NGC samt implementere eventuelle hensigtsmæssige

ændringer. Dette vil samlet set bidrage til, at NGC kan tilbyde en bedre service til forskerne, når NGC Forskerservice overgår til almindelig drift.

På baggrund af notatet "Indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter" og input fra NGC's nationale advisory board for forskning og infrastruktur, udarbejder NGC retningslinjer for indberetning af oplysninger fra forskningsprojekter.

## **Bilag**

---

Bilag 3: Indberetning af genetiske oplysninger fra forskningsprojekter

### **Pkt. 53/21 Drøftelse af proces og opstart af analyse af flere datakilder (B)** **v/Lisa Bredgaard**

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at styregruppen godkender, at sekretariatet planlægger og igangsætter et analysearbejde om indholdet i en kommende strategi for personlig medicin, og får til opgave at udarbejder et udkast til governance om analysearbejdet som forelægges for styregruppen.

#### **Referat**

**Punktet udgik og erstattes af skriftlig proces.**

#### **Baggrund**

---

Fase 3 i strategi for personlig medicin, der udløber med udgangen af 2022, indeholder en analyse af muligheden for at inkludere flere datakilder i infrastrukturen for personlig medicin, med henblik på en videreudvikling af personlig medicin i Danmark og som et konkret oplæg til en ny strategi fra 2023.

Herudover er der behov for at tage stilling til, hvad en kommende strategi for personlig medicin konkret skal fokusere på. Derfor er det nødvendigt at sekretariatet, på baggrund af styregruppens input, planlægger og igangsætter et analysearbejde og udarbejder forslag til governance for analysen. Oplæg til indhold i kommende strategi for personlig medicin forventes at skulle godkendes politisk.

#### **Løsning**

---

Der skal igangsættes en analysefase med henblik på at beskrive initiativer i et oplæg til en kommende strategi for personlig medicin.

**Pkt. 52/21 Eventuelt  
v/Dorte Bech Vizard**

---

Referat

Formanden orienterede om, at parterne på sundhedsdataområdet er blevet enige om en fælles vision for strategisk samarbejde om bedre og mere sikker brug af sundhedsdata, som offentliggøres d.d.