

Referat

17. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 17. maj 2024 kl. 10.30-12.00

Sted: Indenrigs- og Sundhedsministeriet

Dato: 17-06-2024
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2313722
Dok.nr.: 2946130

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
146/24	5 min.	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
147/24	15 min.	Governance for national infrastruktur for personlig medicin (D) v/Dorte Bech Vizard
148/24	15 min.	Fortolkning af aftalen for videreførelse af infrastruktur for personlig medicin i 2024 (D) v/Kurt Espersen
149/24	15 min.	Storage på den nationale infrastruktur for personlig medicin (O) v/Christian Dubois
150/24	10 min.	Status på NGC's internationale engagement (O) v/Lene Cividanes
151/24	15 min.	Status på NGC v/Bettina Lundgren
152/24	5 min.	Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

(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

Anne Bukh, koncerndirektør, Region Nordjylland

Thomas Larsen, koncerndirektør, Region Midtjylland

Erik Jylling, koncerndirektør, Region Hovedstaden

Helene Probst, lægefaglig direktør, Danske Regioner

Ole Skøtt, formand LMS, dekan SDU-SUND, konstitueret dekan Syddansk Universitet

Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center

Peter Johansen, teamleder/chefkonsulent, 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/chefkonsulent, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (afbud)
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Anne-Katrine Skovby Lindquist, teamleder/seniorkonsulent, Danske Regioner
Kristian Lindkvist Enstrøm, seniorkonsulent, Danske Regioner

Pkt. 146/24 Velkomst v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.

Pkt. 147/24 Governance for national infrastruktur for personlig medicin (D) v/Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter fremtidig governance for national infrastruktur for personlig medicin.

Referat:

Dorte Bech Vizard introducerede ISM's indledende tanker om behov i en fremtidig governance for national infrastruktur for personlig medicin. Fremadrettet er der behov for et governancesetup til koordination omkring de nationale/tværgående emner og opgaver, herunder koordination mhp. at sikre fortsat god kvalitet og ensartethed i tilbuddet til patienterne. Der er også brug for en governance ift. mere strategiske og udviklingsorienterede felter indenfor personlig medicin, herunder ifm. udarbejdelse af ny strategi for personlig medicin.

Regionerne lagde op til, at der etableres en national bestyrelse med et smalt kommissorium, der er fokuseret på driftsopgaven og målet om at nå 60.000 helgenomsekventeringer i den nationale genomdatabase.

Regionerne var enige om, at der skal bygges videre på det øgede nationale samarbejde om genomsekventering, der er opnået i strategiperioderne. Regionerne foreslog, at der under den nationale bestyrelse nedsættes faglige råd med blandt andre ledende cheflæger, så både faglige og ledelsesmæssige perspektiver bliver del af rådgivningen fra arbejdsgrupperne. Det blev drøftet, om regionerne fremadrettet vil kunne stå for sekretariatsbetjeningen af en sådan bestyrelse.

Regionerne har nedsat to regionale arbejdsgrupper, der skal vurdere hhv. patientgrupper til helgenomsekventering, hhv. udarbejde kravsspecifikation for en national variantdatabase. ISM foreslog, at NGC inviteres med i arbejdsgrupperne.

Ift. mere strategiske og udviklingsorienterede felter indenfor personlig medicin ønsker både regionerne og universiteterne at bidrage ind i arbejdet. Regionerne lagde op til, at governance herfor afventer nærmere definition af opgaverne.

Dorte Bech Vizard opsummerede drøftelsen.

En vigtig landvinding fra de første strategiperioder er øget national vidensdeling, som er opnået via den nuværende governancestruktur med styregruppen for implementering af personlig medicin, arbejdsgrupper og advisory boards. Dialogen og samarbejdet skal fortsat faciliteres, men der er et ønske om et mere smalt setup med fokus på nationale/tværgående emner. Der udarbejdes et konkret udspil til fremtidig governance til beslutning på næste møde i styregruppen.

Problemstilling

Ved 12. møde i styregruppen, 16. december 2022, besluttede styregruppen, at governance skulle fortsætte indtil videre efter endt strategiperiode, og styregruppen tilkendegav, at der også er brug for en styringsmodel efter medio 2024.

Der er lagt op til en indledende drøftelse af fremtidig governance for national infrastruktur for personlig medicin med henblik på at der udarbejdes et oplæg til beslutning til det 18. styregruppemøde.

Ved mødet orienterer Dorte Bech Vizard om de indledende tanker om fremtidig governance. Styregruppen bedes komme med input til governance.

Pkt. 148/24 Fortolkning af aftalen for videreførelse af infrastruktur for personlig medicin i 2024 (D) v/Kurt Espersen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter implementering af aftalen for videreførelse af infrastruktur for personlig medicin i 2024.

Referat:

Det blev besluttet, at NGC opdaterer notat med:

- en beskrivelse af model for refusion af reagenkits, hvor regionernes 2024-budgetter ikke påvirkes unødigt, jf. ad 1
- et revideret oplæg til regionernes brug af infrastruktur for personlig medicin i 2024, jf. ad 2

Desuden var der ønske om at drøfte økonomien for projektperioden på næste møde.

Problemstilling

Nationalt Genom Center har den 3. april 2024 meddelt regionerne, at man vil implementere "aftale om videreførelse af den nationale infrastruktur for personlig medicin for 2024" således, at man fra 1. juli 2024 overgår til at refundere den del af udgifterne pr. helgenomsekventering, som andrager selve reagenskittet. Dvs. 2.500 kr. pr. helgenomsekventering.

En refundering af 2.500 kr. pr. helgenomsekventering vil medføre en finansieringsmanko på mellem 1.500 kr. og 3.150 kr. pr. helgenomsekventering, som udføres i regi af Novo Nordisk Fondens bevilling. Regionerne og de enkelte sygehusafdelinger har ikke budget til at dække denne i 2024.

Dertil kommer, at der er behov for en drøftelse af, at NGC lægger op til, at det fra 1. juli 2024 bliver en forudsætning for fortsat vederlagsfri benyttelse af processering og fortolkningsværktøjer, at regionerne:

- benytter de to WGS-faciliteter til sekventering
- benytter den nationale bioinformatiske pipeline
- benytter de eksisterende fortolkningsværktøjer på Nationalt Genom Centers platform.

Det er regionernes opfattelse, at særligt forudsætningen om anvendelse af WGS-faciliteterne til sekventering udfordrer den fælles forståelse mellem parterne i den nationale strategi for personlig medicin m.v. om, at regionerne hjemtager sekventeringsaktiviteten i sommeren 2024.

Der lægges derfor op til en drøftelse af vilkårene for regionernes fortsatte sekventeringsaktivitet.

Baggrund

Nationalt Genom Center udsendte den 3. april 2024 notat af samme dato om implementering af aftale mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner

om videreførelse af den nationale infrastruktur for personlig medicin for 2024. Aftalen mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner er dateret den 8. februar 2024.

Aftalen indebærer bl.a. en omprioritering af 12,4 mio. kr. af Novo Nordisk Fondens bevilling med henblik på at videreføre den eksisterende HPC-infrastruktur i 2024. Disse midler omprioriteres fra forventet indkøb af reagenskit i 2025.

Regionerne har bemærket, at en refundering alene af reagenskit har ikke hidtil været anvendt som afregningsgrundlag i forhold til driften af de to WGS-faciliteter regi af den nationale infrastruktur for personlig medicin. Regionerne har for et år siden – i samarbejde med Nationalt Genom Center – i rapporten om udgifter til helgenomsekventering grundigt beregnet og beskrevet, at en helgenomsekventering, alt efter hvilket udstyr der er til rådighed, samt omkringliggende aktiviteter, koster 5.650 kr. eller 4.000 kr.

Regionerne har i 2024 ikke budgetteret med, at udgifterne til helgenomsekventering inden for de 17 sygdomsgrupper – som konsekvens af Nationalt Genom Centers notat – vil skulle prioriteres i sammenhæng med sygehusenes øvrige tilbud af ydelser til patienterne. Dette skyldes, at sygdomsgrupperne er udpeget i regi af det nationale samarbejde om at understøtte ibrugtagning af helgenomsekventering, som har finansieringsmæssig basis i Novo Nordisk Fondens bevilling.

Regionerne har – med de vilkår, som umiddelbart fremgår af Nationalt Genom Centers forslag til implementering af aftalen – ikke ressourcerne til at fortsætte den sekventeringsaktivitet, som forudsættes for at nå de ca. 30.000 helgenomsekventeringer, der rester, inden for den tidshorizont, som er fastsat.

NGC er indstillet på at drøfte alternative modeller, end den fremsendte, for implementering af aftalen med henblik på at nå målet om 60.000 helgenomsekventeringer. Det skal imidlertid bemærkes, at det resterende beløb, som der er tale om, der er til rådighed for reagenskits er 67,6 mio. kr. i 2024 og 2025.

Løsning

Kurt Espersen præsenterer problemstillingen på mødet, herunder regionernes forslag til løsning.

Der lægges op til, at styregruppen drøfter:

- 1) Hvordan de resterende midler fra NNF bevillingen til regenser kan fordeles i 2024 og 2025, så man fortsat arbejder hen imod målet om de 60.000 og samtidig tager hensyn til regionernes budgetter i 2024.
- 2) Hvordan man kan tilrettelægge regionernes brug af infrastruktur for personlig medicin i NGC 2. halvår 2024 til processering og fortolkning.
 - a. Modeller, der evt. bedre imødekommer den enkelte regions ønsker til brug af den nationale infrastruktur end som foreslået af NGC.
 - b. Herunder hvilke udfordringer der opstår i NGC hvis man allerede fra medio 2024 skal kunne imødekomme lokale pipelines og udfordringer i regionerne, hvis man fortsat skal gøre brug af den nationale pipeline i regi af NGC.

Videre proces

På baggrund af drøftelsen på mødet udarbejdes et beslutningsgrundlag som sendes til skriftlig godkendelse i styregruppen før sommerferien, af hensyn til at finde en model inden 1. juli 2024.

Bilag

Bilag 1. Delrapport 1 – Beskrivelse af regionernes fremtidige udgifter til helgenomsekventering

Bilag 2. Aftale om videreførelse af infrastruktur for personlig medicin i 2024

Bilag 3. Notat om implementering af aftale mellem ISM og DR om finansiering af den nationale infrastruktur for personlig medicin for 2024

Pkt. 149/24 Storage på den nationale infrastruktur for personlig medicin (O) v/Christian Dubois

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering, om at der fremover gemmes klinisk pipeline output, til efterretning.

Herunder indstilles det, at styregruppen tager NGC's vurdering vedr. juridiske minimumskrav ift. opbevaring af genetiske data til efterretning.

Referat:

Christian Dubois orienterede om, at NGC – efter rådgivning fra NGC's tekniske arbejdsgrupper og NGC's internationale advisory board - har besluttet, at den data, der fremover gemmes i den nationale genomdatabase, er det såkaldte "klinisk pipeline output" (CRAM-fil, VCF m.m.). Baggrunden for beslutningen er, at det er i tråd med internationale standarder, og at det tilgodeser det stigende behov for storageminimering, herunder er det omkostningseffektivt.

Region Midtjylland gjorde opmærksom på, at de har andre ønsker til, hvad der skal gemmes.

Punktet drøftes ved næste møde i styregruppen.

Christian Dubois orienterede endvidere om tilbagemelding fra Styrelsen for patientsikkerhed. Der er ikke et præcist svar på, i hvilket omfang genetiske oplysninger skal journaliseres/opbevares. NGC's vurdering på baggrund af STPS's tilbagemelding er, at der – juridisk - ikke er noget, som pålægger regionerne at gemme specifikke datatyper. I Styrelsen for patientklagers (STPK) praksissammenfatning er det oplyst, at *det ofte vil være en sundhedsfaglig vurdering, hvorvidt en oplysning er relevant og nødvendig. [...] Vurderingen heraf vil bero på den aktuelle faglige norm inden for den pågældende autoriserede faggruppe og det relevante speciale eller fagområde samt de konkrete forhold omkring patienten.*

Sundhedsdirektørerne lagde vægt på, at det ud fra en sundhedsfaglig vurdering i mange tilfælde er nødvendigt at gemme såkaldt hjælpedata, som fx røntgen, CT- og MR-scanninger. Et præcist svar på, i hvilket omfang genetiske oplysninger skal journaliseres/opbevares udestår således pt.

Problemstilling

Storageforbruget, som følger af brugen af omfattende genetiske analyser, er en central omkostningsdriver. Med den fremtidige brug og deling af sundhedsdata er forventningen, at datamængden vil stige markant fremover. Det stiller krav til effektiv storageminimering.

Ved 16. styregruppemøde 8/12-23 orienterede NGC om tiltag til minimering af storageforbrug i den nationale genomdatabase (pkt. 140/23), og styregruppen drøftede NGC's oplæg til at iværksætte tiltag, der reducerer storageforbruget i det regionale produktionsflow (pkt. 141/23).

Der var i styregruppen konsensus om, at det er rettidig omhu at overveje strategier for at sikre, at der ikke bruges mere storage end nødvendigt af hensyn til såvel økonomi som

miljø, herunder var der opbakning til, at man lægger sig op ad internationale standarder ift. storageminimering.

Det blev besluttet, at NGC skulle gå videre i processen med at identificere mulige reduktioner i storageforbruget gennem bred inddragelse af regionernes faglige miljøer via den etablerede samarbejdsstruktur, ligesom NGC skulle gå i dialog med Styrelsen for Patientsikkerhed og de juridiske miljøer i regionerne mhp. at afklare juridiske krav til opbevaring af data.

Løsning

Siden 16. møde i styregruppen har NGC ved et fællesmøde for de tre tekniske arbejdsgrupper; Arbejdsgruppen for Fortolkning, Arbejdsgruppen for Den Nationale Genomdatabase samt Arbejdsgruppen for Tools og Workflows den 15/1-24 indhentet fagligt input ift. optimal storageminimering.

For at sikre bred inddragelse af regionernes faglige miljøer havde NGC via de regionale kontaktpersoner for personlig medicin givet mulighed for, at hver region – ud over de aktuelle medlemmer af arbejdsgrupperne – kunne invitere yderligere 1-2 personer med til drøftelsen.

Til baggrund er referat fra mødet vedlagt (bilag 1. Referat fra mødet med de tekniske arbejdsgrupper). Referat fra mødet er godkendt uden bemærkninger.

Præcisering af tiltag til minimering af storageforbrug i den nationale genomdatabase

Tre perspektiver er styrende for udvikling af den nationale infrastruktur for personlig medicin:

- 1) omkostningseffektiv storage i genomdatabase som samtidig tilgodeser optimal udvikling og udstilling af de afledte vidensdatabaser,
- 2) den nationale infrastruktur skal understøtte en mere tværgående og effektiv brug af sundhedsdata fra mange forskellige datakilder og
- 3) infrastrukturen skal udgøre en central snitflade ud mod det europæiske samarbejde om sundhedsdata i regi af EHDS, GDI m.m.

På baggrund af mødet for de tekniske arbejdsgrupper har NGC udarbejdet vedlagte notat (Bilag 2). Som det fremgår af notatet, kan rådata genskabes funktionelt ud fra CRAM-filen, hvilket blev fremhævet som helt centralt på møde med de regionale repræsentanter 15/1-24.

Ifm. udarbejdelse af notatet har NGC igen været i dialog med internationale samarbejdspartnere og de faglige miljøer i regionerne. På baggrund heraf kan NGC nu i forlængelse af pkt. 140/23 (16. møde i styregruppen) præcisere yderligere, at det er det kliniske pipelineoutput, herunder CRAM-filen fra den kliniske produktion, der fremover skal indberettes. Det kliniske pipelineoutput er de filer, som ligger til grund for fortolkning af patientens genetiske varianter. Mere detaljeret information vil blive meldt ud til regionerne og offentliggjort på NGC's hjemmeside indenfor nær fremtid.

Er der ønsker fra regionerne, om at øvrige data opbevares i den nationale genomdatabase, er NGC åben for dialog herom, ligesom der løbende pågår dialog om optimale løsninger for den nationale infrastruktur via den etablerede samarbejdsstruktur.

Status på reduktioner i storageforbrug i det regionale WGS produktionsflow

Tiltag til reduktioner af storageforbruget i det regionale produktionsflow blev drøftet under pkt. 141/23 (16. møde i styregruppen). Siden mødet er der iværksat en række optimeringsindsatser, som har haft den tilsigtede effekt ift. af afhjælpe akutte udfordringer med performance i relation til den tilgængelige storagekapacitet.

NGC's vurdering vedr. juridiske minimumskrav ift. opbevaring af genetiske data

NGC har siden 16. møde i styregruppen været i dialog med den tværregionale juridiske arbejdsgruppe for sundhedsforskning og Styrelsen for Patientsikkerhed (STPS) samt orienteret sig i Styrelsen for patientklagers (STPK) praksissammenfatning mhp. at afdække juridiske minimumskrav til opbevaring af data/genetiske oplysninger.

Sammenfattende er status, at det ikke har været muligt at hente et præcist svar på, i hvilket omfang genetiske oplysninger skal journaliseres/opbevares. Ved mødet vil NGC præsentere sin vurdering/fortolkning af juridiske minimumskrav ift. opbevaring af genetiske data, der er indgået i patientdiagnostik- og behandling.

Bilag

Bilag 4: Referat fra fællesmøde for tekniske arbejdsgrupper

Bilag 5: Fordele og ulemper ved hhv. opbevaring af klinisk produceret CRAM og NGC produceret CRAM

Pkt. 150/24 Status på NGC's internationale engagement (O) v/Lene Cividanes

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering om NGC's internationale engagement til efterretning.

Referat:

Lene Cividanes orienterede om NGC's internationale engagement, hvor fokus er på at sikre danske klinikere og forskere adgang til viden og data uden for DK. Lene Cividanes opfordrede eksperter fra regioner og universiteter til fortsat at bidrage til det internationale arbejde med udvikling af den danske og tværeuropæiske infrastruktur fremadrettet. Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

NGC deltager på vegne af Danmark aktivt i internationale projekter og samarbejder for at sikre, at den nationale infrastruktur giver værdi for det danske sundhedsvæsen og danske patienter. NGC indhenter relevant viden og erfaringer fra internationale partnere og samarbejder med dem om at udvikle nye løsninger. Herudover deltager NGC sammen med eksperter fra regioner og universiteter aktivt i europæiske samarbejdsprojekter med henblik på at påvirke den europæiske dagsorden vedrørende personlig medicin, herunder løsninger for adgang til genetisk data og relevant sundhedsdata på tværs af grænser.

Den danske model fremhæves som "best practice"

Den danske strategi for personlig medicin, herunder samspillet mellem et nationalt genomcenter og det regionale sundhedsvæsen fremhæves ofte som en model for 'best practice' i internationale sammenhænge - fx omtaler en nylig canadisk rapport om genomiske initiativer den danske model med NGC og regionale faciliteter som en "world-leading facility" (HDME Report – International Health Data Ecosystem (HDE), Horizon Scan Report, December 2023). Den danske model, herunder den vedtagne lovgivning omkring indsamling af genomdata er en inspiration for mange lande, både i og uden for Europa. NGC inviteres således ofte til at holde oplæg ved store konferencer og lign., f.eks. "Genomics festival" i London og GA4GH's "National Initiative Meeting" i San Francisco, for at fortælle om den danske model. Deltagelse i disse events er en enestående mulighed for at indsamle ny viden og opdyrke nye netværk til gavn for Danmark. Hertil kommer online vidensdelingsmøder, hvor NGC er blevet inviteret af lande så forskellige som Japan, Portugal, Canada, Australien, Norge, Tyskland, Taiwan, Færøerne, Frankrig, Sverige, Irland, Estland, Brasilien og England.

Samarbejdsaftaler med udvalgte lande

NGC har indgået bilaterale samarbejdsaftaler med europæiske frontrunners med henblik på løbende at dele erfaringer og udveksle viden om bl.a. interaktion mellem sundhedsvæsen og infrastruktur, udstilling af data samt løsninger for evaluering af klinisk output og økonomisk impact. Det gælder England (Genomics England), hvor NGC bl.a. har indhentet viden om adgang til data, Sverige (Genomic Medicine Sweden) med fokus på tekniske drøftelser vedr. data storage og Frankrig (The France Genomic Medicine Plan 2025) med fokus på at indhente erfaringer med indsamling af data om klinisk og økonomisk effekt af WGS i sundhedsvæsenet.

1+ Million Genomes initiativet (1+ MG)

NGC repræsenterer Danmark i styregruppen for det europæiske 1+ MG initiativ, der startede i 2018 og har til formål at muliggøre sikker adgang til genetiske oplysninger på tværs af Europa. Under 1+ MG er der etableret 12 arbejdsgrupper, og i hver arbejdsgruppe deltager mindst en dansk ekspert fra regioner og universiteter og/eller en repræsentant fra NGC. Alle udpegede danske eksperter deltager ligeledes i en national koordineringsgruppe, der skal sikre dansk indflydelse på 1+ MG og implementering af 1+ MG i Danmark. NGC ønsker at styrke ekspertsamarbejdet med regionerne fremadrettet.

NGC er på anbefaling fra en lang række lande og Kommissionen blevet ansvarlig for koordinering af arbejdsgruppen om økonomisk effekt af implementering af WGS i sundhedsvæsenet. Udpegningen er sket parallelt med, at EU har afsat betydelige midler til at identificere data og modeller til at kortlægge økonomisk effekt af WGS. NGC ser ind i en større opgave, der skal koordineres med regionerne og relevante forskere i Danmark.

Genomic Data Infrastructure projektet (GDI)

NGC deltager i Genomic Data Infrastructure projektet (GDI), som er et projekt under 1+ MG til EURO 40 Millioner. Formålet med GDI er at etablere en fødereret og sikker infrastruktur til brug i sundhedsvæsenet og forskning i personlig medicin. NGC's deltagelse bidrager også til udvikling af den nationale infrastruktur i tråd med visionsarbejdet for bedre brug af sundhedsdata og integration med europæiske infrastrukturer – herunder på sigt European Health Data Space (EHDS).

Genome of Europe (GoE)

GoE er ligeledes et projekt i regi af 1+ MG. Formålet med GoE er at opbygge en fælles europæisk samling af referencegenomer, som afspejler den genetiske diversitet, og som kan bidrage til større viden om bl.a. genetisk variation og sygdomsforebyggelse. I efteråret 2023 havde EU deadline for ansøgning om fondsmidler til GoE. NGC og SSI indgår i fællesskab i projektet og afventer sammen med 29 andre lande svar på ansøgningen om EURO 20 millioner. På sigt vil GoE kunne bruges som referenceværktøj og være med til at forbedre analyse og styrke den kliniske fortolkning af genetiske varianter, f.eks. inden for sjældne sygdomme.

Maturity level mode (MLM)

I regi af 1+ MG har NGC deltaget i udviklingen af et evalueringsværktøj, "Maturity Level Model", der understøtter evaluering af nationale initiativer for personlig medicin i sundhedsvæsenet. I forbindelse med udviklingen af værktøjet, blev det tydeligt for både Danmark og især de øvrige deltagende lande, at Danmark på mange parametre er nået rigtig langt med opbygningen af en national infrastruktur og implementeringen af personlig medicin.

Løsning – og fremadrettet perspektiv

Der er store potentialer og gode indflydelsesmuligheder i de internationale projekter, som eksperter fra regioner og universiteter samt NGC repræsenterer Danmark i. Deltagelse i ovennævnte EU-projekter, samt Danmarks status som 'best practice model', giver muligheder for at sætte præg på flere internationale dagsordner vedr. personlig medicin. NGC vurderer, at prioritering af det internationale arbejde bidrager til at sikre, at de bedste løsninger og nyeste viden fra udlandet kommer danske patienter til gavn samt sikrer dansk indflydelse på nye europæiske løsninger vedr. deling af sundhedsdata, efterlevelse af

kommende EU-lovgivning (EHDS) og udvikling af personlig medicin. NGC anbefaler et intensiveret samarbejde med eksperter fra regioner og universiteter, som besidder afgørende viden og erfaringer, der kan bidrage til udvikling af den danske og tværopøiske infrastruktur fremadrettet.

Pkt. 151/24 Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orientering om status på NGC til efterretning.

Referat:

KPI oversigt for NGC. Der er pr. 30. april 2024 i alt 29.530 genomer i den Nationale Genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt.

To rapporter om evaluering af implementering af helgenomsekventering.

Rapporterne har fokus på at vise implementeringsgrad for de 17 patientgrupper, samt på sammenligning med hvordan andre lande arbejder med inklusion af patientgrupper til WGS. Rapporterne samler også tilbagemeldinger fra klinikere ift. erfaringer med brugen af WGS. Rapporterne fremsendes til styregruppen før sommerferien, bl.a. mhp. at de kan anvendes i regionernes arbejdsgruppe, der skal vurdere patientgrupper til helgenomsekventering. Rapporterne vil endvidere være på som punkt på næste møde i styregruppen.

Adgang til genomdatabase for forskere. 1. maj 2024 åbnede NGC for adgang til genomdatabase for forskere.

Pkt. 152/24 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat:

Næste møde i styregruppen er 3. september.