

Referat

Dato: 27-06-2024
Sagsbeh.: AMP.NGC
Sagsnr.: 2313917
Dok.nr.: 2955023

Møde i NGC's nationale advisory board for patient, borger og etik

Dato: 26. juni 2024 Mødeleder: Kirsten Kyvik
Sted: Genom, NGC og teams Sekretær: Astrid Munk Pedersen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/8	10.00	Velkommen v/Kirsten Kyvik
2/8	10.05	Status på Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren
3/8	10.30	Status på dansk bidrag til Genome of Europe v/Ivana Bogicevic
4/8	10.50	Åbning af Genom Databasen v/Astrid Munk Pedersen
5/8	11.30	Let frokost
6/8	12.15	Drøftelse af afsluttende rapport for hhv. sjælende sygdomme og kræft v/Peter Johansen
7/8	13.00	Input til ny strategi for personlig medicin og selvevaluering af advisory board v/Astrid Munk Pedersen
8/8	13.20	Afrunding og evt. v/Kirsten Kyvik

Deltagere

Deltagere

Kirsten Kyvik, indstillet af Danske Universiteter (formand)
Jan Rishave, indstillet af Danske Patienter (næstformand)
Mette Nordahl Svendsen, indstillet af Danske Universiteter
Lars Henrik Jensen, indstillet af LVS/DSKO
Irene Kibæk Nielsen, indstillet af LVS/DSMG
Jacob Giehm Mikkelsen, indstillet af Etisk råd

Afbud

Camilla Noelle Rathcke, indstillet af Lægeforeningen
Morten Freil, indstillet af Danske Patienter
Anita Kruse, indstillet af Danske Patienter

NGC

Bettina Lundgren, Direktør, Nationalt Genom Center
Astrid Munk Pedersen, Specialkonsulent, Nationalt Genom Center
Lene Cividanes, Sektionsleder, Nationalt Genom Center
Ivana Bogicevic, Specialkonsulent, Nationalt Genom Center
Peter Johansen, Teamleder, Nationalt Genom Center

Referat

1/8 Velkommen v/Kirsten Kyvik

2/8 Status på Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren

Oplæg ved Bettina Lundgren, NGC

Genomdatabasen:

Alle 17 patientgrupper er i gang, og der er nu over 30.000 genomækvivalenter i Genomdatabasen.

NGC åbnede for forskeradgang til Genomdatabasen d.1. maj.

Pilotprojekt med Predict og Danmarks Statistik:

NGC har sammen med forskningsprojektet PREDICT og Danmarks Statistik (DST) lavet et pilotprojekt, hvor det bliver muligt at analysere genomisk data sammen med data fra DST på NGC's HPC. Løsningen kan få stor betydning for fremtiden, da det vil gøre det muligt at analysere data på tværs af dataejere.

NGC's internationale samarbejde:

- NGC har underskrevet 'Memorandum of Understanding' med Sverige, England og Frankrig. Fokus er på vidensdeling af bl.a. hvilke data, der skal gemmes, hvordan vi sikrer det bedste dataflow, og hvordan vi kan undersøge kosteffektiviteten af WGS.
- NGC skal lede et EU-projekt, der skal undersøge, hvordan kosteffektiviteten af WGS i sundhedsvæsnet kan beregnes. Projektet er 3-årigt og midler forventes tildelt til efteråret.
Der var enighed i advisory boardet om, at det er flot, at NGC er blevet valgt til at stå for projektet, og at det er et vigtigt projekt.
- NGC repræsenterer Danmark i Genomic Data Infrastruktur (GDI)-. Her arbejdes på etablering af en dansk node som skal muliggøre sikker adgang til data på tværs af Europa, uden at data forlader landet.
- European Health Data Space (EHDS) kommer til at sætte nogle retningslinjer som dansk datainfrastruktur skal være kompatibel med.

NGC efter 2024:

- NFF-bevillingen udløber og der overgås til finanslovbevilling, men lovgivningen består. NGC's rolle er fortsat at indsamle, opbevare og udstille genomdata sikkert til sundhedsvæsnet og forskning.
-

- De resterende NFF-midler bruges til at nå indsamling af de 60.000 genomækvivalenter. Herfra skal WGS-analyser finansieres af regionernes almindelige budget.
- NGC opbygger ny og mere omkostningseffektiv HPC, med fokus på skalerbarhed og mulighed for sikker kobling til andre analysemiljøer
- NGC er en aktiv spiller i arbejdet med Visionen for bedre brug af sundhedsdata.

Årsmøde 2024

Den 11. september 2024 afholdes Årsmøde i personlig medicin. Det vil både være muligt at deltage fysisk eller online. Programmet og tilmeldingslink kan findes her: [Årsmøde 2024 \(ngc.dk\)](https://ngc.dk/arsmøde2024). NGC håber at se mange af advisory board medlemmerne.

Input fra Advisory boardet

Advisory boardet tog orienteringen til efterretning. Kirsten Kyvik foreslog, at advisory boardet drøfter EHDS på næste møde.

3/8 Status på dansk bidrag til Genome of Europe v/Ivana Bogicevic

Oplæg ved Ivana Bogicevic, NGC

Rammerne for projektet:

NGC repræsenterer Danmark i det europæiske projekt Genome of Europe (GoE). Formålet med projektet er at etablere en tværoeuropæisk referencedatabase, der kan styrke fortolkning af genetiske data i både klinikken og forskning.

NGC har indgået samarbejde med SSI på det danske bidrag. Målsætningen for NGC er at udvikle et værktøj der kan styrke den diagnostiske fortolkning i Danmark. Projektet er delvist finansieret af EU (Digital Europe) og delvist finansieret af NGC samt betydelig in-kind fra SSI.

Projektdesign:

NGC har taget udgangspunkt i det arbejde de tidligere rådgivende udvalg i NGC har udarbejdet vedrørende etableringen af et referencegenom. Med baggrund i dette er projektet inddelt i to faser, for at sikre anvendelighed:

Fase 1 (2024-2025): Analyse af centrale tekniske, etiske og juridiske krav samt udarbejdelse af protokol

Fase 2 (2025-2027): Rekruttering, indsamling og etablering af referencekohorte

Governance:

Der blive nedsat en styregruppe med medlemmer fra SSI, NGC og den kommende baggrundskohorte. Der bliver nedsat to rådgivende grupper:

- Rådgivende gruppe for brugen af referencekohorte

- Juridisk og etisk rådgivende gruppe for etablering af referencekohorte

De to grupper skal være med til at sikre, at alle tekniske, juridiske og etiske aspekter er blevet konsolideret inden etableringen af referencekohorten igangsættes.

Spørgsmål fra advisory board

- Hvilke tekniske og juridiske aspekter, mangler der bl.a. at blive afklaret i projektet?
NGC orienterede om, at det bl.a. skal afklares, om det er tilstrækkeligt at udstille værktøjet udelukkende som aggregeret data eller om fx klinikere har brug for at kunne lave opslag på enkeltvariant-niveau i diagnostisk fortolkning.
- Hvordan planlægger NGC at rekruttere deltagere?
NGC orienterede om, at projektet tiltænker at inkludere deltagere fra en eksisterende kohorte. NGC understregede at brugen af eksisterende kohorte sikrer et langt rigere dataset at arbejde ud fra, hvilket kan styrke det endelige værktøj. Advisory boardet havde ingen bemærkninger til dette.

Input fra Advisory boardet

- Der er stort behov for en referencekohorte til fortolkning, da man bedre ville kunne sortere ikke-sygdomsfremkaldende varianter fra.
- Det er meget relevant med de to foreslåede rådgivende grupper, da det sikrer legitimitet.
- Det er vigtigt, at det danske bidrag repræsenterer alle danske patienter og ikke kun etnisk danske.
- Det er vigtigt at være opmærksom på, hvilke patientgrupper værktøjet særligt gavner.
- Det kan blive en udfordring at definere, hvad der menes med "raske" deltagere, og NGC rådes til at beskrive inklusions- og eksklusionskriterierne tydeligt.
- NGC rådes til at være opmærksom på, hvilke udfordringer der kan opstå med deling af data i EU, særligt for deltagerne i referencekohorten. I forlængelse her af, er det vigtigt, at deltagere informeres tilstrækkeligt, og at deltagerne ikke risikerer fx at blive kontaktet af rigtig mange forskellige forskningsprojekter årligt.

Opsummering

NGC tager alle de gode input videre i arbejde med Genome of Europe og understregede følgende:

- Etnicitet bliver ikke et inklusionskriterie. Målet er at tage udgangspunkt i en populationskohorte. Eventuelle bias i kohorten vil blive beskrevet tydeligt.
- Der er i projektet stort fokus på, at beskrive baggrundskohorten inkl. hvilke begrænsninger valg af kohorten har. Ydermere er NGC opmærksom på at beskrive, hvem der potentielt ikke får gavn af værktøjet i første omgang, og hvad der kan gøres fremadrettet for at sikre en bredere sammensætning af kohorten, så flere kan få gavn på sigt.
- Advisory boardet vil løbende blive bedt om at kommentere og rådgive omkring etableringen af det danske bidrag til Genome of Europe.

Oplæg ved Astrid Munk Pedersen, NGC

Nationalt Genom Center har 1. maj 2024 åbnet for forskeradgang til den Nationale Genomdatabase.

Data udstilles til forskere i et lukket miljø på NGC's HPC og forskere kan kun få lov at hjemtage resultatdata. Alt data, der anmodes om at blive hjemtaget bliver kontrolleret af NGC inden det kan eksporteres.

Forskningsprojekter, der ønsker adgang til data fra Genomdatabase, skal have en godkendt protokol fra det videnskabetiske komitesystem.

Input fra Advisory board:

- Som patient virker det som en sikker løsning for udstilling af data.
- Blandt patienter er et ønske om at blive informeret om, hvilke projekter ens data bruges i.
- NGC rådes til at undersøge muligheden for, at styrke borgeres mulighed for at blive oplyst om, hvilke projekter deres data indgår i – særligt for de projekter, der får dispensation fra samtykke fra VEK/NVK.
- Det anerkendes, at der kan komme ressourcudfordringer, hvis forsøgsdeltagere ønsker at få meget informationer fra de projekter, deres data bruges i.

NGC orienterede om, at de publicerer information på hjemmesiden om alle projekter, der får adgang til data fra Genomdatabase.

Diskussion om sekundære fund

Baggrund:

Der kan p.t. være op til et års ventetid på endeligt svar på genom undersøgelser i sundhedsvæsenet. Dette betyder, at der kan opstå en situation, hvor et forskningsprojekt – der har fået adgang til indberettet data i den Nationale Genomdatabase – gør et sekundært fund, før patienten har fået svar på sin oprindelige undersøgelse i sundhedsvæsenet.

Input fra advisory board:

- Det anbefales at data udstilles til forskere, selvom der ikke er givet svar på den genomiske undersøgelse.
 - Det er dog vigtigt, at NGC udarbejder klare retningslinjer for tilbagemelding af sekundære fund ved forskning i data fra genomdatabase. Disse skal være i overensstemmelse med krav fra VEK
 - Tilbagemeldingen af sekundære fund bør enten gå igennem den behandlende læge eller den udvalgte sagkyndige komité i forskningsprojektet.
 - Såfremt tilbagemeldingen går igennem den behandlende læge, må det være op til den kliniske afdeling, om patienten kan få en tilbagemelding på det sekundære fund, selvom der ikke var givet svar på den primære undersøgelse,
 - Det anbefales at NGC skal være ansvarlig for at kontakte den behandlende afdeling.
-

- Man skal være opmærksom på, at samtalerne med forsøgsdeltagere om sekundære fund kan give nogle udfordringer med prioriteringer i klinikken, men disse prioriteringer foretages bedst i klinikken.

Opsummering

NGC vil på baggrund af de gode input udarbejde retningslinjer for tilbagemelding af sekundære fund i de tilfælde, hvor der endnu ikke er givet svar på den genomiske undersøgelse i sundhedsvæsenet. Advisory boardet vil få disse retningslinjer til kommentering.

5/8 Let frokost

6/8 Drøftelse af afsluttende rapport for hhv. sjældne sygdomme og kræft v/Peter Johansen

Oplæg ved Peter Johansen, NGC

Der er udarbejdet statusrapporter for alle 17 patientgrupper.

Advisory boardet havde en indledende drøftelse af statusrapporterne ved 7. møde den 11. oktober 2023. NGC har på baggrund af statusrapporterne udarbejdet to samlede rapporter, én for patientgrupper med sjældne/arvelige sygdomme og én for patientgrupper med kræft.

Rapporterne kan læses her: [Helgenomsekventering forbedrer behandling for patienter med sjældne sygdomme og kræft \(ngc.dk\)](https://ngc.dk/Helgenomsekventering_forbedrer_behandling_for_patienter_med_sjældne_sygdomme_og_kræft)

Til de samlede rapporter har NGC – ud over evalueringsparametre beskrevet under afsnittet "Baggrund" – inkluderet et resumé af interview med patientrepræsentanter, som NGC holdt den 20/3-24.

Input fra advisory board:

- Det er et flot og stort arbejde, der er lagt i rapporterne.
- Der er en generel bekymring om, hvilke konsekvenser det evt. får, at WGS-analyserne nu lægges ud i regionerne.
- Selvom WGS er godt, kan mange undersøgelser godt klares med en mindre omfattende genetisk analyse.
- Fordelen ved WGS er, at der kan laves nye analyser af data, når der kommer ny viden. Derfor kan WGS stadig have en stor værdi, selvom der ikke kan gives et svar i første omgang.
- Det er vigtigt forsat at gøre brug af alle de gode ting, der er blevet bygget op de sidste 5 år, så det nationale arbejde ikke er spildt.
- Det anbefales at Danmark samarbejder med EU, da vi sammen kan lave bedre modeller for beregning af kosteffektivitet og forhandle priser.
- Det anerkendes, at det er meget kompliceret at beregne kosteffektivitet, da der er rigtig mange facetter, man skal have med i beregningerne.
- Det er vigtigt at huske at geografien betyder meget for, hvad man tilbydes, men også for hvad man som patient ønsker at tage i mod.
- Det er et stort ønske, at NGC forsat driver en national ensretning og sikre den nationale ekspertise.
- WGS-analyserne har medført en længere svartid på en diagnose. På kræftområdet betyder det, at der går længere tid før patienterne kan tilbyde palliativ behandling. Livskvaliteten ifm. sygdomsforløbet/behandlingen betyder meget for patienterne.

- Det anbefales at patienten fortsat skal være i fokus – de rigtige patienter skal tilbydes en WGS, men det giver ikke nødvendigvis mening for alle patienter, selv indenfor samme sygdomsområde.

Opsummering

NGC tager de mange gode input med videre, bl.a. til NGC's input til den nye strategi for personlig medicin.

NGC vil arbejde på forsat at drive den nationale ensretning og ekspertise indenfor WGS.

Rapporterne er at finde på NGC's hjemmeside: [Helgenomsekvensering forbedrer behandling for patienter med sjældne sygdomme og kræft \(ngc.dk\)](https://www.ngc.dk/rapporter)

7/8 Input til ny strategi for personlig medicin og selvevaluering af advisory board v/Astrid Munk Pedersen

Ny strategi for personlig medicin

Advisory boardet har på 6. møde den 30. marts 2023 diskuteret input til en ny strategi for personlig medicin. På baggrund af disse input samt input fra NGC's to øvrige advisory boards udarbejdede NGC i 2023 et samlet input til departementet.

NGC har nu fået en konkret bestilling fra departementet ang. de sidste input til strategien.

Input fra advisory boardet

Advisory boardet var generelt enige i deres input fra mødet den 30. marts 2023. Følgende blev drøftet:

Ulighed

Det er vigtigt, at det udpensles, hvad der menes med ulighed, da rigtig mange faktorer spiller ind i uligheden. Fx

- Geografi – hvor let adgang har patienterne til behandling
- Medicin tilgængelighed - nogle lægemidler er meget dyre og tilbydes derfor måske ikke
- Tidsaspektet – alle er enige om, at svartiden for svar på en WGS-analyse er for lang, men det bliver ikke håndteret
- Økonomiske forskelle mellem regionerne
- Social status

Det anbefales, at regionernes arbejdsgruppe kommer med forslag til, hvordan de vil minimere de udfordringer, der er med ulighed.

Patienten i fokus

- Behandlingen og analysen skal tilpasse patienten og sygdomsgruppen.
- Forskellige patienter har forskellige ønsker og behov for behandling/analyser - også selvom de er inden for samme sygdomsgruppe.
- Det skal være de rigtige eksperter, der har samtalerne med patienterne.

Øget vidensniveau

- Der skal sikres kvalificeret arbejdskraft. Det kræver uddannelse om genetik og personlig medicin indenfor mange faggrupper, ikke kun genetikere.
-

- Et højere vidensniveau hos patienterne skal også sikres, så de kan tage mere kvalificerede valg.
- Det er vigtigt, at der er tilstrækkelig kvalificeret personale til at tage samtalerne med patienterne.

Klimabelastning

- Den øget mængde data, der indsamles, en større klimabelastning, da opbevaring af data kræver mange ressourcer.

Opsummering

NGC tager advisory boardets mange gode input med videre i det samlede input til en ny strategi for personlig medicin.

Selvevaluering

Da NGC nu overgår fra NFF bevilling til finanslovsbevilling kan det medføre nogle organisatoriske ændringer. Det betyder også at strukturen for NGC's advisory boards muligvis bliver ændret.

Derfor ønsker NGC at høre advisory boardet om, hvordan de har oplevet arbejdet i advisory boardet, og om advisory boardet mener, at arbejdet bør fortsætte også som del af et nyt NGC set-up.

Input fra advisory boardet

- For patienterne opleves diskussionerne nogle gange som meget kliniske/tekniske, hvilket kan gøre det vanskeligt at bidrage.
- Det er dog meget udbytterigt at sidde i advisory boardet og det giver stor værdi.
- Som medlem af advisory boardet føler man sig hørt af NGC.
- Det er vigtigt med forskellige faggrupper/repræsentanter.
- De forskellige faggrupper giver gode diskussioner, hvor emnerne bliver belyst fra forskellige perspektiver.
- Medlemmerne er gode til at bygge videre på hinandens viden.
- Det er vigtigt at gruppen bliver ved med at være nationalt.
- Det er godt, at NGC's ledelse er repræsenteret, og at der er deltagelse fra NGC. Det giver en følelse af, at man har en direkte dialog med NGC.
- Det fungerer godt, at man har mulighed for at bidrage til debatten uden man behøver at tage selve beslutningerne.
- NGC roses for de professionelle rammer, der er blevet sat omkring møderne. Det har stor betydning for lysten til at deltage og giver rum til de gode diskussioner.
- Der er enighed om, at fysiske møder giver de bedste diskussioner, og møderne gerne må vare 3-4 timer. Der skal dog være mulighed for online-deltagelse.
- Det er ok, hvis hvert andet møde er et kortere online møde.

Opsummering:

NGC vil tage advisory boardets tilbagemelding med i overvejelserne omkring en ny organisering. NGC vil arbejde for at advisory boardet fortsat kan eksistere som en nationalt rådgivende gruppe.

8/8 Afrunding og evt. v/Kirsten Kyvik

Næste møde bliver et online møde den 5. november 2024 kl. 10-12
