

Referat

Dato: 29-10-2024
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2401642
Dok.nr.: 2987550

18. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 9. oktober 2024 kl. 13.00-14.30

Sted: Indenrigs- og Sundhedsministeriet, Slotsholmsgade 12 / videomøde

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
153/24	5 min.	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
154/24	15 min.	Orientering om status for ny strategi for personlig medicin (O) v/Dorte Bech Vizard
155/24	15 min.	Rapporter for patientgrupper og orientering om arbejdet i hhv. Arbejdsgruppe for vurdering af patientgrupper og Arbejdsgruppe for variantdatabase (O) v/Bettina Lundgren og Kurt Espersen
156/24	30 min.	Governance for national infrastruktur for personlig medicin (D) v/ISM
157/24	15 min.	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
158/24	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 ved Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet Syddansk Universitet

Fra styregruppens sekretariat:

Christian Dubois, sekretariatschef, Nationalt Genom Center

Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center
Anna Margarethe Holt Läu, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet
Anne-Katrine Skovby Lindquist, teamleder/seniorkonsulent, Danske Regioner
Kristian Lindkvist Enstrøm, seniorkonsulent, Danske Regioner

Pkt. 153/24 Velkomst v/Dorte Bech Vizard

Referat

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet.

Pkt. 154/24 Orientering om status for ny strategi for personlig medicin (O) v/Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Dorte Bech Vizard orienterede om, at ISM pt. gennemfører interessentinddragelse mhp. at modtage input til mulige initiativer og fokusområder for den ny strategi for personlig medicin. Strategien skal være ambitiøs, og det faglige grundlag baseres på input fra interessenter. Universiteterne blev opfordret til også at sende input indenfor et par uger. Den 29/10 afholder ISM i samarbejde med LIF en konference om personlig medicin, og ISM planlægger i den kommende tid at holde flere dialogmøder særligt med patientforeninger. Regionerne kvitterede for orienteringen og universiteterne bemærkede, at følgeforskning er vigtigt i en ny strategi.

Baggrund

Regeringen skal 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"*.

Styregruppen har på tidligere møder givet input til emner og områder til en ny strategi for personlig medicin. Hhv. det 13. møde den 15. marts 2023 og 14. møde den 20. juni 2023. Styregruppen fik senest en status på 16. møde i styregruppen den 8. december 2023.

Der er med Finansloven for 2024 afsat 30. mio. kr. årligt i 2024-2027. Midler for 2024 er disponeret til videreførelse af it-infrastrukturen i andet halvår 2024.

Løsning

Der lægges op til, at styregruppen orienteres om status på arbejdet med den nye strategi for personlig medicin.

Det skal være en ambitiøs strategi, som understøtter Danmark som foregangsland inden for både udvikling og anvendelse af personlig medicin. Der skal derfor udarbejdes et stærkt fagligt grundlag for en ny strategi for personlig medicin, hvor der tænkes i nye baner sammenlignet med tidligere strategier. Eksempelvis, hvor data, nye teknologiske muligheder som kunstig intelligens og innovative teknologier i højre grad skal anvendes i patientbehandlingen. En ny strategi for personlig medicin skal være bredere end genetik. Samtidig har en ny strategi for personlig medicin snitflader til eksisterende udviklingsspor, blandt andet Kræftplan V og den kommende Life science strategi.

Indenrigs- og Sundhedsministeriet er på nuværende tidspunkt ved at gennemføre en interessentinddragelse for at modtage input til mulige initiativer og fokusområder. Der er gennemført en intern inddragelse i ISM-koncern og samtidig været afholdt dialogmøder med

bl.a. Danske Regioner. Indenrigs- og Sundhedsministeriet planlægger i den kommende tid med en konference i samarbejde med Lif og flere møder, særligt med patientforeninger.

Pkt. 155/24 Rapporter for patientgrupper og orientering om arbejdet i hhv. Arbejdsgruppe for vurdering af patientgrupper og Arbejdsgruppe for variantdatabase (O) v/Bettina Lundgren og Kurt Espersen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om NGC's to rapporter om erfaringer med implementering af helgenomsekventering til hhv. patienter med sjældne sygdomme og patienter med kræft. Den nationale implementering af helgenomsekventering har, på tværs af landet, givet øget samarbejde og vidensdeling inden for både det lægefaglige område, indenfor bioinformatik og fortolkning.

Ole Skøtt kvitterede for flotte rapporter og pointerede, at der er god evidens for at anvende helgenomsekventering, særligt for de arvelige sygdomme.

Kurt Espersen orienterede om status for arbejdet i hhv. arbejdsgruppe for vurdering af patienter til helgenomsekventering og arbejdsgruppe for variantdatabase. Begge grupper arbejder intensivt på at have rapporter klar til sundhedsdirektørkredsen til december.

Arbejdsgruppe for vurdering af patienter til helgenomsekventering vurderer foreløbigt, at de indikationer for helgenomsekventering, der er udarbejdet af de nationale specialistnetværk, stadig er dækkende, med få justeringer. Arbejdsgruppens foreløbige vurderinger er baseret på de samme argumenter, som er fremført i NGC's rapporter.

Herudover har arbejdsgruppen afdækket, at mellem en fjerdedel og en tredjedel af de patienter, der får tilbud helgenomsekventering, får lavet en række mindre genetiske undersøgelser forud for helgenomsekventeringen. Der er potentiale for at spare de mindre genetiske undersøgelser ved at gå direkte til helgenomsekventering. Helgenomsekventering vurderes overordnet (til de 17 patientgrupper rapporten undersøger) at være den bedste metode, både ift. diagnostisk udbytte og ift. at det er den hurtigste metode sammenlignet med successive mindre genetiske undersøgelser. Der lægges endvidere vægt på fordelene ved at kunne revurdere data, efterhånden som man får større viden om genvarianter.

Dorte Bech Vizard kvitterede for status om arbejdsgruppens opsamling af de gode resultater, der er forbundet med anvendelsen af helgenomsekventering.

Status for arbejdet i arbejdsgruppe for variantdatabase er, at der er nedsat fire undergrupper, som beskriver regionernes behov inden for områderne germline, somatisk, IT-arkitektur og jura.

Blandt arbejdsgruppens medlemmer er der opbakning til, at variantdataasen udvikles trinvis, initialt med fokus på "need to have" i den første fase.

I relation til drøftelse vedr. variantdatabase oplyste Dorte Bech Vizard, at ministeriet har vurderet, at der indenfor det eksisterende lovgrundlag er mulighed for at trække (en arbejdskopi af) tidligere indberettede data ud af genomdatabase til kliniske formål.

Dorte Bech Vizard kvitterede for status og opfordrede til, at arbejdsgruppernes rapporter blev præsenteret for styregruppen ved næste møde den 2. december 2024.

Baggrund

Med afsæt i den nationale strategi for personlig medicin og bevillingen fra Novo nordisk Fonden er Nationalt Genom Center (NGC) i samarbejde med regionerne og de kliniske miljøer på hospitalerne lykkedes med at implementere tilbud om helgenomsekventering til 17 fagligt funderede patientgrupper i Danmark.

Erfaringer med national implementering af helgenomsekventering foreligger nu i en rapport for sjældne arvelige sygdomme og en rapport for patientgrupper med kræft (vedlagt som bilag 1 og 2).

Rapporterne indeholder de overordnede erfaringer fra implementering af helgenomsekventering på tværs af de 17 patientgrupper og tager udgangspunkt i de publicerede statusrapporter for hver patientgruppe, der i regi af NGC tilbydes helgenomsekventering som en del af deres behandling.

Regionerne har nedsat to regionale arbejdsgrupper, der skal vurdere hhv. patientgrupper til helgenomsekventering, hhv. udarbejde kravsspecifikation for en national variantdatabase. Kommissorier for arbejdsgrupperne vedlagt som bilag 3 og 4.

Løsning

Ved mødet gennemgår Bettina Lundgren på baggrund af rapporterne erfaringer med implementering af helgenomsekventering til de 17 patientgrupper.

Kurt Espersen giver en status på arbejdet i arbejdsgrupperne for hhv. vurdering af patientgrupper til helgenomsekventering og variantdatabase.

Bilag

- Bilag 1: Samlet rapport sjældne arvelige sygdomme
- Bilag 2: Samlet rapport kræft
- Bilag 3: Kommissorium for arbejdsgruppe for vurdering af patienter til helgenomsekventering
- Bilag 4: Kommissorium for arbejdsgruppe for variantdatabase

Pkt. 156/24 Governance for national infrastruktur for personlig medicin (D) v/ISM

Indstilling

Det indstilles at:

- Styregruppen drøfter input præsentation af udkast til ny governance til efterretning
Konkret drøftes:
 - Hvordan rammer udkastet i overordnede linjer?
 - Antal fora, sammenhæng mellem fora, arbejdsgrupper, medlemmer, herunder deres baggrund, funktioner, titler mv.
 - Opgaver i en national bestyrelse herunder;
 - årshjul og arbejdsprogram.
 - Bestyrelsens sammensætning
 - Opgaver for et fagligt råd?
 - Er der nogle nuværende samarbejdsstrukturer, som udkastet ikke understøtter, men som bør indtænkes?

Referat

Dorte Bech Vizard introducerede udkast til en ny governancestruktur, som Indenrigs- og Sundhedsministeriet har udarbejdet i samarbejde med Danske Regioner.

Drøftelse

Regionerne bemærkede, at der på sigt ikke nødvendigvis er behov for at alle sundhedsdirektører er repræsenteret i den nationale bestyrelse. Dorte Bech Vizard lagde op til, at regionerne selv melder ind, hvis de ønsker at lade sig repræsentere på en anden måde.

Regionerne lagde op til, at vurdering af patientgrupper skal placeres i regionalt regi i takt med, at tilbuddet om helgenomsekventering overgår til drift.

Der blev fra regionerne også peget på vigtigheden af kompetenceudvikling og uddannelse, som fx kan drøftes i det faglige råd, og evt. indstilles til prioritering i den nationale bestyrelse.

Endelig var der forslag om, at emner relateret til etablering af en national variantdatabase kan placeres i en teknisk arbejdsgruppe, hvor blandt andre regionerne vil være repræsenteret.

Opsamling ved ISM

Der var enighed om, at der skal være en slank governancemodel fra 2025 og frem. Pt. er der ikke taget stilling til, om der evt. skal etableres en bredere bestyrelse for personlig medicin.

ISM og DR arbejder videre med den præsenterede grundmodel.

Dorte Bech Vizard lagde op til, at udkast til governance bliver sendt ud til tekstnære bemærkninger, inden der skal træffes beslutning herom på 19. styregruppemøde den 2. december 2024.

Problemstilling

Ved 17. møde (pkt. 147/24) drøftede styregruppen fremtidig governance for national infrastruktur for personlig medicin. Det blev besluttet, at et konkret udspil til fremtidig governance fra 2025 lægges op til beslutning i styregruppen i efteråret 2024.

Det følger samtidig, at der med ØA25 er aftalt, at parterne drøfter den fremtidige governance-struktur.

Løsning

Indenrigs- og Sundhedsministeriet har i samarbejde med Danske Regioner udarbejdet vedlagte udkast til en ny governancestruktur, jf. bilag 5. Styregruppen præsenteres for oplægget på mødet med henblik på at drøfte indhold.

En ny governance-struktur skal:

- Sikre en samarbejdsmodel med øget regional indflydelse, som opfølgning på regional medfinansiering af IT-infrastruktur for personlig medicin. Der er reserveret en ramme på i alt 45,0 mio. kr. fra 2025 og frem til den regionale medfinansiering med henblik på at afklare det egentlige udgiftsbehov ud fra et mål om at tilvejebringe den mest omkostningseffektive løsning.
- Sikre en fortsat understøttelse af øget samarbejde på tværs af regioner, faggrupper, med NGC mv. på genomområdet
- Sikre en god overgang fra karakter af projekt til drift – hvor opgaver der varetages hhv. i regionerne og i NGC fortsat tænkes sammen.

Styregruppen har foreslået at gå videre med en national bestyrelse og et fagligt råd, samt at kommissoriet skulle være smalt – tæt forankret på driften. Det er imidlertid ikke drøftet, hvilke konkrete opgaver, som de to forslag til samarbejdsfora kan have, samt hvordan disse skal placere sig i forhold til hinanden og til eksisterende fora – herunder om andre eksisterende fora skal gentænkes; såsom arbejdsgrupper, advisory boards mv.

Udkast til ny governance-struktur tager udgangspunkt i ønsker fra styregruppen, men forsøger at give et bud på en smallere struktur i sin helhed. Oplægget giver et bud på, hvordan de store linjer kan tegnes – herunder hvilke fora, hvor mange og deres mandat – før end at der udarbejdes konkrete kommissorier.

Der lægges op til, at styregruppen kommer med input til både mandat, opgaver og type af medlemmer. Desuden lægges op til at styregruppen drøfter konkrete spørgsmål (se indstilling for punktet).

Videre proces

Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner arbejder videre med forslaget. Styregruppen forelægges et opdateret udkast (inklusive kommissorier mv.) til beslutning på 19. møde i styregruppen den 2. december 2024.

Bilag

Bilag 5. Udkast. Slides. governance infrastruktur for personlig medicin

Pkt. 157/24 Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Referat

KPI oversigt for NGC. Der er pr. 30. september 2024 i alt 36.584 genomer i den nationale genomdatabase. Samlet antal genomer offentliggøres på www.ngc.dk og opdateres månedligt.

Alle regioner indberetter prøver. Prognosen for at nå 60.000 genomækvivalenter i den nationale genomdatabase er pt. ultimo 2025.

Bettina Lundgren oplyste, at NGC i 2024 refunderer 4.100 kr. pr. genomækvivalent fra den resterende fondsbevilling. Fra 1/1-2025 og frem estimerer NGC, at der vil blive refunderet ca. 700 kr. pr. genomækvivalent, men dette afhænger af antal indberettede genomækvivalenter i 2024 i forhold til restbeløb på fondsbevillingen, jf. *Notat om implementering af aftale mellem ISM og DR om finansiering af den nationale infrastruktur for personlig medicin for 2024*.

Status på indberetningsløsningen. I forlængelse af ISM's orientering om, at der indenfor det eksisterende lovgrundlag er mulighed for at trække (en arbejdskopi af) tidligere indberettede data ud af genomdatabasen til kliniske formål, orienterede Bettina Lundgren om, at NGC har den tekniske løsning klar (version 1.0), og at NGC arbejder på en mere automatiseret version 2.0 løsning, som forventes klar ved årsskiftet.

NGC arbejder også på løsning til at modtage klinisk pipeline output i indberetningen fra årsskiftet.

Status på HPC 2025. De fysiske rammer for HPC 2025 tager form. NGC har afholdt orienteringsmøde med deltagelse fra regionerne om serverudbuddet og regionerne er ligeledes inviteret med til evaluering af indkomne tilbud i uge 42.

Udløb af licenser til fortolkningsværktøjer. Licenser til fortolkningsværktøjer, der pt. er tilgængelige på den nationale infrastruktur for personlig medicin, udløber som følger:

Mastermind	29/12-2024
QCI	31/1-2025
Varseq	1/2-2025
HGMD	29/9-2025

Der var spørgsmål fra regionerne til udbuddet vedr. VarSeq, som Region Midtjylland er tovholder på.

NGC's årsmøde 2024. Bettina Lundgren takkede for deltagelse i NGC's årsmøde 2024 og orienterede om, at NGC's årsmøde 2025 holdes over to dage 8.-9. september, hvor der vil være et internationalt fokus, i anledning af at Danmarks har formandskabet i EU i 2025.

Kurt Espersen opfordrede NGC til at orientere om blandt arbejdet i 1+ Million Genomes initiativet og andre internationale initiativer, der evt. kan bidrage til at informere arbejdet med en national variantdatabase.

Det blev besluttet, at NGC inviterer til et fagligt videomøde herom.

Pkt. 158/24 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat

Næste møde i styregruppen er den 2. december 2024.