

Referat

Dato: 22-01-2025
Sagsbeh.: KLH.NGC
Sagsnr.: 2403223
Dok.nr.: 3008859

19. møde i styregruppen for implementering af personlig medicin

Dato: 18. december 2024

Sted: Videomøde kl. 17.00 – 18.30

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
159/24	5 min.	Velkomst v/Dorte Bech Vizard
160/24	25 min.	Governance for national infrastruktur for personlig medicin (B) v/Dorte Bech Vizard
161/24	15 min.	Centrale elementer i budget 2025 (D) v/Christian Dubois
162/24	15 min.	Orientering om national VarSeq-licens (O) v/Thomas Larsen
163/24	15 min.	Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren
164/24	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) (afbud)

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

Kasper Lindegaard-Hjulmann, teamleder, Nationalt Genom Center

Gitte Tofterup Hansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

Philip Hadberg, fuldmægtig, Indenrigs- og Sundhedsministeriet

Ann Christina Pedersen, teamleder, Indenrigs- og Sundhedsministeriet

Jannie Helene Grøne Kristoffersen, kontorchef, Indenrigs- og Sundhedsministeriet (afbud)

Anne-Katrine Skovby Lindquist, teamleder/seniorkonsulent, Danske Regioner

Kristian Lindkvist Enstrøm, seniorkonsulent, Danske Regioner

Pkt. 159/24 Velkomst v/Dorte Bech Vizard

Referat

Dorte Bech Vizard bød velkommen til mødet. Der var afbud fra Kurt Espersen.

Pkt. 160/24 Governance for national infrastruktur for personlig medicin (B)
v/Dorte Bech Vizard

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter den nye governance for national infrastruktur for personlig medicin og de fire vedlagte kommissorier for national mhp. afklaring og endelig godkendelse.

Referat

Styregruppen drøftede oplægget til ny governance for den nationale infrastruktur for personlig medicin.

Der var følgende bemærkninger fra regionerne:

Sundhedsdirektørerne bliver repræsenteret ved Kurt Espersen og Jesper Gyllenborg i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen.

Der var ønske om, at alle regioner fortsat får tilsendt referat fra møder i den nationale bestyrelse. Herunder var der ønske om, at NGC fortsat faciliterer netværk med regionernes kontaktpersoner for personlig medicin.

Endelig var der ønske om at udsætte beslutning vedr. videns-/variantdatabaser i den tekniske arbejdsgruppe til efter sundhedsdirektørkredsen har drøftet spørgsmålet på møde den 17. januar 2025 med udgangspunkt i rapport udarbejdet af arbejdsgruppe for variantdatabase.

Dorte Bech Vizard bemærkede, at ISM's principielle holdning er, at genomdatabasen er en national ressource, og at det er oplagt, at variantdatabasen etableres med udgangspunkt i genomdatabasen og dermed hører under dette governance setup.

Danske Regioner tog Dorte Bech Vizards bemærkning til efterretning.

Universiteterne tiltrådte den ny governance og de fire vedlagte kommissorier uden bemærkninger.

På baggrund af drøftelsen konkluderede Dorte Bech Vizard, at den ny governance for national infrastruktur for personlig medicin og de fire vedlagte kommissorier blev tiltrådt med bemærkning om, at beslutning vedr. videns-/variantdatabaser i den tekniske arbejdsgruppe udsættes til efter sundhedsdirektørkredsen har drøftet spørgsmålet på møde den 17. januar 2025.

Problemstilling

Da finansiering af driften af den nationale genomdatabase overgår til delt finansiering fra regioner og stat skal styregruppen tage stilling til udkast for en ny governance og tilhørende kommissorier. Vedlagte er videreudvikling af det governanceudkast, som styregruppen så på styregruppens 18. møde den 9. oktober. Som yderligere aftalt ved styregruppemødet har der mellem DR og ISM været samarbejde om indsamling af bemærkninger fra

regionerne og NGC. Det gode samarbejde har medført en høj grad af enighed om udformningen af governance-strukturen. Dog er et udestående som kræver en drøftelse på styregruppemødet forinden enighed kan nås.

Løsning

Som det fremgår af referatet fra det 18. styregruppemøde har der været overvejelser om:

- nødvendigheden i at alle sundhedsdirektører er repræsenteret i den nationale bestyrelse på sigt.
- vigtigheden af kompetenceudvikling og uddannelse, som fx kan drøftes i det faglige råd og evt. indstilles til prioritering i den nationale bestyrelse.
- emner relateret til etablering af en national variantdatabase kan placeres i en teknisk arbejdsgruppe, hvor blandt andre regionerne vil være repræsenteret.

Disse bemærkninger har været grundlaget for samarbejdet mellem ISM og DR om udformningen af governance. I processen er NGC og sundhedsdirektørerne inddraget og har haft muligheden for at komme med tekstnære bemærkninger.

De mest væsentlige ændringer, som er lavet på baggrund af drøftelse på styregruppemødet og efterfølgende korrespondance mellem ISM og DR er:

- Smallere bestyrelse, hvor sundhedsdirektørerne deltager med 2 repræsentanter.
- De faglige repræsentanter fra hhv. regionerne og NGC er ikke en del af bestyrelsen, men skal i stedet repræsenteres i hhv. fagligt råd og i arbejdsgrupperne i NGC.
- Genstandsområdet for governance-strukturen er afgrænset til omfattende genetiske analyser og drift af genomdatabasen.

Drøftelsepunkt om videns-/variantdatabaser i den tekniske arbejdsgruppe

Der har i samarbejdet mellem DR og ISM været et udestående om hvorvidt følgende formulering bør indgå i kommissoriet for den tekniske arbejdsgruppe:

"Derudover skal Den Nationale Genomdatabase skal blandt andet fungere som udgangspunkt for andre databaser og nationale vidensdatabaser, såsom variant- og frekvensdatabaser samt leve op til relevante internatio-

nale standarder. Her skal arbejdsgruppen rådgive NGC om udvikling af vidensdatabase, herunder hvordan drift af variant- og frekvensdatabaser kan prioriteres i de eksisterende opgaver.”

Videre proces

Såfremt den nye governance tiltrædes udpeger regionerne den region som indgår i fællessekretariatet som herefter vil igangsætte arbejdet med opsætning af møder mm. i den nye governance.

Bilag

- Bilag 1: Slides. Governance infrastruktur for personlig medicin
- Bilag 2: Kommissorium. National bestyrelse
- Bilag 3: Kommissorium. Fagligt råd
- Bilag 4: Kommissorium. Teknisk arbejdsgruppe
- Bilag 5: Kommissorium. Arbejdsgruppe for forskning

Pkt. 161/24 Centrale elementer i budget 2025 (D) v/Christian Dubois

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen drøfter tilgang til centrale elementer i budgettet for IT-infrastrukturen for personlig medicin for 2025.

Referat

Christian Dubois orienterede om centrale elementer i budgettet for 2025, hvor der er fælles finansiering mellem stat og regioner. Herunder orienterede Christian Dubois om emner, som forventes drøftet i regi af den ny governance mhp. at tilvejebringe de mest omkostningseffektive løsninger i fællesskab.

Orienteringen tog udgangspunkt i de drøftelser, der har været mellem NGC og regionerne på møder hhv. den 6/11 og 22/11-2025.

Endelig orienterede Christian Dubois om, at der fra 1/1-2025 og frem – estimeret – vil blive refunderet ca. 1.100 kr. pr. genomækvivalent, som indberettes til den nationale genomdatabase. Beløbet afhænger af antal indberettede genomækvivalenter i 2024 i forhold til restbeløb på fondsbevillingen.

Regionerne kvitterede for gode møder med NGC og transparens vedr. budget og økonomi.

Problemstilling

Den nationale IT-infrastruktur for personlig medicin finansieres af regionerne og staten i fællesskab fra 2025 og frem.

Det er på den baggrund en fælles opgave at tilvejebringe de mest omkostningseffektive løsninger. Særligt skal omkostningsdrivende elementer som fx storage-løsninger og IT-sourcing adresseres i fællesskab.

Løsning

NGC har afholdt et formøde med Danske Regioner og en regional repræsentant den 6/11-24 mhp. at udarbejde mødemateriale til et bredere møde med regionerne vedr. elementer i budget 2025.

22/11 har der været afholdt møde for regionale repræsentanter. Elementer i budget 2025 blev drøftet mhp. at nå frem til en fælles forståelse af omkostningseffektive løsninger.

Ved mødet skitserer Christian Dubois drøftelsen fra mødet 22/11 mhp. videre drøftelse i styregruppen.

Videre proces

Fra 2025 forventes det, at budgetspørgsmål vil blive indstillet til godkendelse i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabase.

Pkt. 162/24 Orientering om national VarSeq-licens (O) v/Thomas Larsen

Indstilling

Det indstilles, at styregruppen tager orienteringen om de igangværende kontraktforhandlinger mellem regionerne og Golden Helix om national licens til fortolkningsværktøjet VarSeq til efterretning.

Referat

Sundhedsdirektørkredsen har valgt at indgå kontrakt om en fællesregional licens til fortolkningsværktøjet VarSeq. Det forventes, at der vil blive indgået en 3-årig aftale. Regionerne oplyste, at Golden Helix har garanteret adgang til værktøjet indtil kontraktindgåelse, så patientbehandlingen ikke påvirkes af overgangen fra den licens, der er tilgængelige på den nationale infrastruktur for personlig medicin frem til 1/2 2025.

Styregruppen tog orienteringen til efterretning.

Mette Christiansen og Susanne Hundebøll fra Region Midtjylland deltog under punktet.

Problemstilling

Den nationale site licens til fortolkningsværktøjet VarSeq, der pt. er tilgængelige på den nationale infrastruktur for personlig medicin, udløber den 1. februar 2025.

Udgiften til licensen har tidligere været afholdt af National Genom Center via bevillingen fra Novo Nordisk Fonden. Efter fondsbevillingens udløb ved udgangen af 2024 hjemtager regionerne opgaverne med understøttelse af datafortolkning og herunder udgiften til VarSeq-licensen.

I den forbindelse har regionerne nedsat en arbejdsgruppe, som har haft til opgave at forhandle en aftale med Golden Helix om en ny national licens til VarSeq. Region Midtjylland har været tovholder på processen.

Løsning

Arbejdsgruppen er nået frem til to muligheder for anskaffelse af licenser, som Sundhedsdirektørkredsen tog stilling til på deres møde den 13. december: Enten en fællesregional kontrakt med Golden Helix, eller at regionerne skal fortsætte med at forhandle og indkøbe kontrakter lokalt med Golden Helix.

En fællesregional kontrakt med Golden Helix indbefatter et ubegrænset antal licenser samt muliggør flere installationer pr. region. Aftalen baserer sig på den oprindelige aftale, som NGC havde med Golden Helix.

En fortsættelse af indkøb af aftaler indebærer, at man fortsætter med lokale forhandlinger fra de enkelte regioner/hospitaler/afdelinger.

På styregruppemøde giver regionerne en status på drøftelserne om valg af model for indkøb af VarSeq-licenser.

NGC er ikke part i aftalen. Dog er det stadig muligt for regionernes fortolkende afdelinger at anvende den ny nationale VarSeq-licens på den nationale infrastruktur for personlig medicin.

Da NGC's nationale VarSeq-licens udløber 1. februar 2025, stiller NGC licensen vederlagsfrit til rådighed for regionerne i januar 2025, hvis regionerne ønsker at anvende licensen på den nationale infrastruktur for personlig medicin.

Pkt. 163/24 Status på NGC (O) v/Bettina Lundgren

Referat

Bettina Lundgren indledte sin status på NGC med at takke for samarbejde med regionerne og universiteterne om implementering af helgenomsekventering i det danske sundhedsvæsen.

Det danske projekt med etablering af et genomcenter og implementering af helgenomsekventering direkte i patientbehandling er til stor inspiration for udlandet. Det blev senest fremhævet under besøg i NGC 17/12, hvor gæster fra Genomic Medicine Sweden fortalte om deres arbejde med at etablere en national genom- og variantdatabase med inspiration fra Danmark.

KPI oversigt for NGC. Der er pr. 30. november 2024 i alt 39.380 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.

Rekvirering af WGS. Frem til målet om 60.000 helgenomsekventeringer i genomdatabase skal rekvisitionsblanketterne på NGC's hjemmeside benyttes som hidtil. NGC er opmærksom på eventuelle ændringer til anbefalingerne, som kan komme på bagkant af rapport fra arbejdsgruppe til vurdering af patientgrupper til helgenomsekventering.

Bortfald af klinisk service i form af bioinformatisk rådgivning. Som følge af at regionerne hjemtager opgaverne med datafortolkning, har NGC foretaget en organisationstilpasning, der indebærer, at den bioinformatiske rådgivning, NGC hidtil har varetaget, i vid udstrækning bortfalder.

Status på HPC. Etablering af ny HPC skrider overordnet set frem planmæssigt. De fysiske rammer har taget form, og NGC forventer at have overblik over hardware først i det nye år.

Status på genomdatabase. NGC er i proces med at få Datatilsynets godkendelse af opdatering til Data Protection Impact Assessment (DPIA), som er sidste skridt, før regionerne kan trække eget indberettet data ud af

genomdatabasen til klinisk brug i form af en arbejdskopi. Det forventes, at arbejdskopier vil kunne udleveres i løbet af januar.

NGC foretager løbende storageoptimering via springkomprimering af filer i databasen.

For alle hidtil indberettede prøver vil der fra årsskiftet være klinisk pipelineoutput i den nationale genomdatabase. Fsva. fremadrettet indberetning skal løsnes for indberetning af klinisk pipeline output prioriteres.

Adgang til Den nationale Genomdatabase for forskning. Bettina Lundgren oplyste, at der er et administrationsgebyr 5.000 kr. forbundet med at få adgang til genomdatabasen for forskere. Det er på linje gebyrer i øvrige myndigheder.

Fagligt videomøde vidensdeling om NGC's internationale arbejde. På opfordring fra regionerne holdt NGC den 14/11 et fagligt videomøde om NGC's internationale arbejde for regionernes sundhedsfaglige personer.

Danske Regioner kvitterede for, at NGC har afholdt fagligt videomøde. DR understregede, at det er positivt, at data kan tages ud til klinisk brug fra januar og opfordrede NGC til at kommunikere ud til regionerne, når der åbnes for muligheden.

Universiteterne kvitterede for fremdrift og opbygningen af gensidig tillid mellem interessenterne på området for personlig medicin.

Pkt. 164/24 Eventuelt v/Dorte Bech Vizard

Referat

Ingen bemærkninger.

Dette var det sidste møde i styregruppen for implementering af personlig medicin, jf. pkt. 160/24.