



NATIONALT GENOM CENTER

Highlights fra møde i Patient- og borgerudvalget 22. november 2019

Proces klar for udvælgelse af patientgrupper, der tilbydes genomundersøgelse via Nationalt Genom Center | Bedre diagnostik og behandling af genetisk betinget sygdom kræver bedre beslutningsstøtte | Patientundersøgelse udskydes og udvides



Patient- og borgerudvalget - et rådgivende udvalg under bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin

Her er et resumé af de vigtigste pointer og diskussioner ved mødet i patient- og borgerudvalget 22. november 2019. Modtagere er udvalgets medlemmer, og det kan deles med patientmiljøer og andre interesserede.

De fulde referater fra møderne samt information om sammensætningen af og kommissorium for patient- og borgerudvalget kan findes [her](#).

Du kan læse mere om Nationalt Genom Centers arbejde med at understøtte udviklingen af Personlig Medicin i Danmark på [ngc.dk](#).

Proces klar for udvælgelse af patientgrupper, der tilbydes genomundersøgelser via NGC

Administrerende direktør i Nationalt Genom Center siden 1. september 2019 Bettina Lundgren orienterede udvalget om planerne for, hvordan der nu er sat en proces i gang, som skal munde ud i, at en række patientgrupper tilbydes helgenom-analyse via centerets infrastruktur.

Der er nedsat en arbejdsgruppe, Arbejdsgruppen vedrørende klinisk anvendelse af helgenomundersøgelse, der skal indstille hvilke patientgrupper, der først får denne mulighed. Vurderingen tager udgangspunkt i de indstillinger, klinikere via deres region eller via de lægevidenskabelige selskaber indsender. Desuden tager udvælgelsen udgangspunkt i de styrende principper, der afspejler politiske aftaler, ansøgning til Novo Nordisk Fonden og generelle værdier i sundhedsvæsenet. F.eks. skal NGC sikre geografisk lighed, og at centerets aktivitet kommer en bred gruppe af patientgrupper til gode.

Deadline for indsendelse af indstillinger fra klinikere til første runde var den 10. december. Ved den første runde har deadline været kort, men en ny runde er planlagt allerede til sommer 2020.

Patient- og borgerudvalget diskuterede bl.a. med Bettina Lundgren behov og muligheder for at involvere patienter i processen med at udvælge patientgrupper og at udvikle de styrende principper. Bettina Lundgren forklarede, at processen er under udvikling og udtrykte åbenhed for i højere grad at inddrage patienter. Det blev konkret aftalt at sætte de styrende principper på dagsordenen ved udvalgets kommende møde til marts.

Indstillingen om, hvilke patienter der efter første runde tilbydes genomundersøgelse, kommenteres af Forsknings- og infrastrukturudvalget, hvorefter bestyrelsen behandler sagen. På [ngc.dk](#) kan du følge med i, hvilke patientgrupper der bliver udvalgt ved første runde.



Bedre diagnostik og behandling af genetisk betinget sygdom kræver bedre beslutningsstøtte

Klinisk genetiker ved Rigshospitalet Elsebet Østergaard fortalte udvalget om vigtigheden af at udvikle bedre mulighed for at søge i data fra tidligere patienter med henblik på at finde den genetiske årsag til sygdom. Mange patienter med tegn på arvelig sygdom kan i dag ikke få en klar diagnose. En manglende diagnose betyder f.eks., at der er dårlige betingelser for at behandle sygdommen, for at rådgive slægtninge om forebyggelse af sygdom og for at rådgive gravide.

Men dels mangler der gode databaser, og dels må læger som udgangspunkt kun søge i data fra patienter, de selv har haft. Hvis læger skal kunne finde relevante patienter at sammenligne med, er der behov for, at de kan søge efter patienter med lignende kliniske kendetegn og genvarianter blandt mange patienter. Koblet til resultater fra det kliniske forløb for tidligere lignende patienter ville lægen desuden kunne få et bedre grundlag for at vælge den bedste behandling. Nationalt Genom Center har undersøgt mulighederne for at opbygge sådanne databaser – et arbejde Elsebet Østergaard selv har deltaget i – og ville kunne opbygge den efterspurgte beslutningsstøtte. I Nationalt Genom Centers løsning kræver sådanne opslag i tidligere patienters data ikke identifikation af patienter.

Patient- og borgerudvalget diskuterede bl.a. med Elsebet Østergaard, hvordan man skaber de bedst mulige vilkår for den genetiske diagnostik. Der var f.eks. enighed om, at det store potentiale ligger i muligheden for at koble genetiske data med andre typer af data.



Patientundersøgelse udskydes og udvides

Nationalt Genom Center har gennem 2019 sammen med Videncenter for Brugerinddragelse (ViBIS, Danske Patienter) arbejdet på et koncept for at undersøge, hvordan den nye samtykkeproces, der er indført i sammenhæng med etableringen af Nationalt Genom Center, opleves af patienter, deres pårørende og de involverede klinikere.

Patient- og borgerudvalget har tidligere været involveret i udarbejdelsen af både det samtykke- og informationsmateriale, der nu bruges, og af patientundersøgelsen. Næstformand og direktør i Danske Patienter, Morsø Freil, er involveret dog om, at det på anbefaling fra ViBIS er blevet besluttet at udskyde undersøgelsen til den nye praksis har fundet sine ben. Det anbefales desuden at udvide undersøgelsen lidt, hvilket kræver, at der søges eksternt finansiel støtte.

