

Referat fra møde den 15.11.2019

Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering

Tidspunkt: Kl. 11:00-14:00
 Sted: Nationalt Genom Center, Ørestads Boulevard 5, 2300 København, i Biblioteket på Statens Serum Institut
 Mødeleder: Formanden
 Referent: Anne Hauberg-Lund
 Afbud: Kirsten Grønbæk, Claus Gravholt, Jørgen E. Nielsen, Lars Henrik Jensen, Morten Ladekarl, Anders Bryø Bojesen, Mette Møller Handrup
 Deltagere udover medlemmer: Lene Heickendorff (NGC), Peter Johansen (NGC), Grith Enemark (NGC), Christina Nielsen (NGC ekstern), Anne Hauberg-Lund (NGC ekstern)

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, Nationalt Genom Center (NGC)	X	N/A	
NGC: Kasper Thorsen Chief of National WGS Center, NGC	X	N/A	
Region Midtjylland: Britt Elmedal Laursen (næstformand) (Onkologi + farmakologi, AUH)	X	Region Midtjylland: Anders Bryø Bojesen (Klinisk genetik, AUH)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (Klinisk genetik, Aalborg UH)	X	Region Nordjylland: Morten Ladekarl (Onkologi, Aalborg UH)	
Region Syddanmark: Lilian Bomme Ousager (Klinisk genetik, OUH)	X	Region Syddanmark: Lars Henrik Jensen (Onkologi, Sygehus Lillebælt)	
Region Hovedstaden: Finn Cilius Nielsen (Klinisk biokemi, Rigshospitalet)	X	Region Hovedstaden: Flemming Pociot (Endokrinologi, Steno Diabetes Center)	X
Region Sjælland: Flemming Skovby (Pædiatri + klinisk genetik, SUH)	X	Region Sjælland: Morten Dahl (Klinisk biokemi, SUH)	
LVS: Henning Bundgaard (Kardiologi, Rigshospitalet)	X	LVS: Elsebet Østergaard (Klinisk genetik, Rigshospitalet)	X
LVS: Kirsten Grønbæk (Hæmatologi, Rigshospitalet)		LVS: Lene Buhl Riis (Patologi, Herlev-Gentofte Hospital)	X
LVS: Claus Gravholt (Endokrinologi, AUH)		LVS: Olav B. Pedersen (Obstetrik, Rigshospitalet)	X
LVS: Jørgen E. Nielsen (Neurologi, Rigshospitalet)		LVS: Mette Møller Handrup (Pædiatri, AUH)	
LVS: Trine Hyrup Mogensen (Infektionsmedicin, AUH)	X	LVS: Henrik Westh (Klinisk mikrobiologi, Hvidovre Hospital)	X

Indhold

Dagsorden	2
1. Velkomst og introduktion v/Bettina Lundgren (formand).....	2
2. Kommissorium og forretningsorden til drøftelse og godkendelse	3
3. Styrende principper og skema til indstilling af nye patientgrupper, præsentation v/Lene Heickendorff (speciallæge, NGC)	3
4. Frokost	4
5. Styrende Principper til drøftelse og godkendelse.....	4
6. Skema til indstilling af nye patientgrupper til drøftelse og godkendelse	5
7. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren (formand)	5
Kommende møder (med forbehold for ændringer)	6

Dagsorden

Tidspunkt	Dagsordenpunkt
11:00-11:30 (30 min.)	<p>1. Velkomst og introduktion v/Bettina Lundgren (formand)</p> <p>Sagsfremstilling: Velkomst og introduktion til NGC og arbejdsgruppen, herunder annoncering af Britt Elmedal Laursen som næstformand. Næstformanden udpeges af NGC blandt de indstillede medlemmer. Dagsordenen godkendes.</p> <p>Indstilling: Til orientering.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 1: Sammensætning af Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Præsentation af deltagere</i> (både ordinære medlemmer og suppleanter er inviteret til dette møde), herunder formand Bettina Lundgren og næstformand Britt Elmedal Laursen, som er udpeget af NGC. Det specificeres, at ordinære medlemmer og suppleanter er repræsentanter for den organisation, der har indstillet dem (hhv. deres region eller LVS), og dermed ikke repræsentanter for deres afdeling eller specialer. På baggrund af forespørgsler fra medlemmerne, er både ordinære medlemmer og suppleanter inviteret til dette møde. • <i>Dagsorden</i> godkendes. NGC ønsker stor åbenhed om arbejdet og derfor også bred involvering. Derfor udsendes dagsorden og referat til arbejdsgruppen, regionerne og LVS samt lægges på NGC's hjemmeside efter møderne. Regioner og LVS videreformidler informationen til de faglige eksperter. • <i>NGC</i> er en styrelse under Sundheds- og Ældreministeriet. NGC bygger på den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 og har sit mandat defineret af sundhedsloven, hvilket kan læses på side 7 i præsentationsmaterialet. Økonomisk er NGC støttet af Novo Nordisk Fonden, Folketinget, regionerne og offentlige forskningsmidler. NGC's infrastruktur har snitflader til regionerne, hvilket kan aflæses på side 10 i præsentationsmaterialet • <i>Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> er en rådgivende arbejdsgruppe under NGC, hvilken bl.a. skal foreslå nye patientgrupper til helgenomsekventering baseret på indstillinger fra regionerne og LVS. NGC's mål er på 4,5 år at udføre 60.000 helgenomanalyser af patienter fra forskellige patientgrupper, hvoraf den første patientgruppe som

	<p>pilot er udvalgt: patienter med sjældne sygdomme 0-15 år. For hver patientgruppe nedsætter NGC et Nationalt Specialistnetværk, som bl.a. skal fastsætte krav til inklusion af nye patientgrupper, og som skal rapportere til Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering. Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme startes op som en pilot med første møde den 11. december.</p>
<p>11:30-11:45 (15 min.)</p>	<p>2. Kommissorium og forretningsorden til drøftelse og godkendelse</p> <p>Sagsfremstilling: Drøftelse af arbejdsgruppens kommissorium, herunder opgaver og tilknytning til nationale specialistnetværk, og forretningsorden i plenum m.h.p. godkendelse af arbejdsgruppens rammer. Der tages udgangspunkt i vedlagte udkast.</p> <p>Indstilling: Drøftelse m.h.p. godkendelse.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 2: Udkast til Kommissorium – Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> <i>Bilag 3: Udkast til Generisk Kommissorium for nationalt specialistnetværk</i> <i>Bilag 4: Udkast til Forretningsorden - Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Kommissorium for arbejdsgruppen</i> er allerede godkendt af regionerne og LVS. Det primære formål for Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering er at understøtte implementeringen af helgenomsekventering i klinisk anvendelse gennem en evidens-baseret tilgang. Arbejdsgruppen har en rådgivende funktion og vil skabe grundlaget for beslutninger baseret på ekspertviden og indsigt fra klinisk praksis og forskning. Andre formål er at sikre en koordineret national indsats og vidensdeling mellem de lægevidenskabelige selskaber inden for udvikling af helgenomsekventering og personlig medicin; at inspirere og motivere de lægevidenskabelige selskaber til at videreudvikle personlig medicin og stratificering af patienter; og at kommentere på klinisk relaterede spørgsmål og udfordringer, der måtte opstå over tid. Kommissoriet godkendes. • <i>Nationalt Specialistnetværk</i> sammensættes på baggrund af faglige kompetencer indenfor den pågældende patientgruppe, og netværket rapporterer til arbejdsgruppen. Bilag 3 er udkast til generisk kommissorium for nationale specialistnetværk og drøftes på første møde i Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme den 11. december og efterfølgende ved møde i arbejdsgruppen. Erfaringer fra piloten med Sjældne Sygdomme skal bruges til at forbedre processer fremadrettet. • <i>Forretningsorden</i> for arbejdsgruppens drøftes m.h.p. at fastlægge arbejdsrammerne før, under og efter gruppens møder. Forretningsordenen version 2 godkendes. • <i>NGC's politik for rejsegodtgørelse</i> nævnes, og der henvises til ngc.dk under "Blanketter og Vejledninger" for at finde politikken og blanketter til udfyldelse. • <i>Habilitetserklæring</i> skal underskrives af medlemmer af arbejdsgruppen. Medlemmer, som endnu ikke har udfyldt og indsendt habilitetserklæring bedes gøre dette hurtigst muligt. Den sendes til Peter Johansen (pejo@ngc.dk).
<p>11:45-12:00 (15 min.)</p>	<p>3. Styrende principper og skema til indstilling af nye patientgrupper, præsentation v/Lene Heickendorff (speciallæge, NGC)</p> <p>Sagsfremstilling: Præsentation af udkast til:</p>

	<p>a. Styrende Principper til brug ved vurdering og prioritering af forslag til nye patientgrupper til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur</p> <p>b. Skema til brug ved indstilling af nye patientgrupper til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur</p> <p>Indstilling: Gennemgang til orientering forud for efterfølgende drøftelse under punkt 5.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 5: Udkast til Styrende Principper for vurdering og prioritering af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering i regi af NGC</i> <i>Bilag 6: Udkast til Indstilling af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Udkast til Styrende Principper</i> er udarbejdet med udgangspunkt i den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020, den politiske etablering af NGC samt i NGC's bevilling fra Novo Nordisk Fonden. De Styrende Principper vil være et redskab for arbejdsgruppen ved vurderinger af indstillinger, der skal sikre en rød tråd til de bagvedliggende strategier og beslutninger, og desuden skabe transparens ift. vurderinger og beslutninger omkring indstilling af patientgrupper til helgenomsekventering i regi af NGC. • Både Styrende Principper og skema til indstilling (når de er godkendt af arbejdsgruppen) sendes til regioner og LVS ifm. invitation til indstilling af nye patientgrupper for at generere den første bruttoliste af nye patientgrupper, som kunne have gavn af helgenomsekventering under NGC's infrastruktur (udsendes mandag d. 18. november). Efterfølgende vil de Styrende Principper danne grundlag for arbejdsgruppens arbejde med vurdering og prioritering af de modtagne indstillinger. • Det drøftes, at denne første runde af indstillinger af patientgrupper ikke bliver den eneste mulighed for indstilling. NGC vil sørge for, at en anden runde af indstillinger sættes op snarest.
12:00-12:30 (30 min.)	4. Frokost
12:30-13:15 (45 min.)	<p>5. Styrende Principper til drøftelse og godkendelse</p> <p>Sagsfremstilling: Drøftelse i grupper og plenum af Styrende Principper til brug ved vurdering og prioritering af forslag til nye patientgrupper til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur. Formålet med drøftelsen er at gennemgå forslag, evt. komme med forslag til supplerende kriterier, m.h.p. at nå til en fælles beslutning af de Styrende Principper, som sendes til regioner og LVS ifm. invitation til indstilling af nye patientgrupper for at generere en bruttoliste af nye patientgrupper, som kunne have gavn af helgenomsekventering under NGC's infrastruktur (udsendes umiddelbart efter arbejdsgruppens første møde). Der tages udgangspunkt i vedlagte udkast.</p> <p>Indstilling: Drøftelse m.h.p. godkendelse.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 5: Udkast til Styrende Principper for vurdering og prioritering af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering i regi af NGC</i></p> <p>Referat:</p>

	<ul style="list-style-type: none"> • Forslag til ændringer drøftes først i grupper og dernæst i plenum • Der ønskes en præcisering af, at patientgrupper ikke skal opfylde alle Styrende Principper, og at principperne kan ses enten i sammenhæng eller hver for sig (og at en ny patientgruppe dermed ikke behøver opfylde alle Styrende Principper for at blive godkendt) • De reviderede Styrende Principper godkendes. • Det drøftes, om både monogene og polygene sygdomme kan indgå under de Styrende Principper. Denne drøftelse vedrører Styrende Princip 1, hvor der står, at "Der vælges sygdomsområder og risikogrupper, som er forbundet med en betydelig genetisk komponent". Desuden vedrører drøftelsen også Styrende Princip 5, Bred Effekt. NGC ønsker at modtage inputs på hvilke patientgrupper, der kunne være relevante at inddrage under NGC's infrastruktur – uagtet om der er tale om monogene eller polygene sygdomme.
13:15-13:45 (30 min.)	<p>6. Skema til indstilling af nye patientgrupper til drøftelse og godkendelse</p> <p>Sagsfremstilling: Drøftelse i plenum af skema til brug ved indstilling af nye patientgrupper til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur. Formålet med drøftelsen er at nå til en fælles beslutning af skemaet, som sendes til regioner og LVS ifm. invitation til indstilling af nye patientgrupper for at generere en bruttoliste af nye patientgrupper, som kunne have gavn af helgenomsekventering under NGC's infrastruktur (udsendes umiddelbart efter arbejdsgruppens første møde). Der tages udgangspunkt i vedlagte udkast.</p> <p>Indstilling: Drøftelse m.h.p. godkendelse.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 6: Udkast til Indstilling af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Skemaet revideres, så ordlyden passer til de reviderede Styrende Principper • Derudover præciseres det i skemaet, at netop regionerne og LVS indstiller, og at skemaet max. må fylde fire sider med max. tre siders bilag
13:45-14:00 (15 min.)	<p>7. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren (formand)</p> <p>Sagsfremstilling: Orientering om det videre arbejde, herunder vigtige datoer som medlemmer/suppleanter bedes planlægge ud fra.</p> <p>Indstilling: Til orientering.</p> <p>Bilag: <i>Bilag 7: Præliminær tidslinje for Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>De næste skridt</i> ift. inklusion af nye patientgrupper er, at regionerne og LVS inviteres til at indstille nye patientgrupper til klinisk anvendelse af helgenomsekventering under NGC's infrastruktur. Denne invitation udsendes mandag d. 18. november, efter at de besluttede Styrende Principper har været i høring ved arbejdsgruppen. Tilbagemeldingerne foregår via regionerne og LVS med frist d. 11. december til at indstille nye patientgrupper. • Herefter genereres en bruttoliste af forslag til nye patientgrupper, som arbejdsgruppen skal vurdere og prioritere ved næste arbejdsgruppemøde d. 17. december. Inden da afholdes Stormøde (16. december), hvor regioner og LVS, Bestyrelsen for den nationale strategi for

	<p>personlig medicin og formandskaber i udvalg under bestyrelsen er inviteret til at diskutere de foreslåede patientgrupper.</p> <ul style="list-style-type: none">• Alle medlemmer (ordinære medlemmer og suppleanter) inviteres til både Stormøde d. 16. december og arbejdsgruppens andet møde d. 17. december• NGC vil grundet den korte frist gentage denne proces snarest
--	--

Kommende møder (med forbehold for ændringer)

- **D. 16. december 2019:** Stormøde (Milling Hotel Park, Middelfart)
- **D. 17. december 2019:** Arbejdsgruppens andet møde (Milling Hotel Park, Middelfart)
- **D. 18. marts 2020:** Arbejdsgruppens tredje møde
- **D. 12. maj 2020:** Arbejdsgruppens fjerde møde
- **D. 20. august 2020:** Arbejdsgruppens femte møde
- **D. 7. oktober 2020:** Stormøde
- **D. 8. oktober 2020:** Arbejdsgruppens sjette møde