

Referat

Referat fra 6. møde i Forsknings – og Infrastrukturudvalget for Personlig Medicin

Dato og sted

Onsdag d. 6. marts, 2019 kl. 12.00 – 16.00

Statens Serum Institut, Amager Boulevard 5, 2300 København S

Lokale: Jernesalen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 1/19	12.00-12.05	Velkomst ved Søren Brunak
Pkt. 2/19	12.05-12.15	Bekendtgørelser vedr. Nationalt Genom Center ved Kasper Lindegaard-Hjulmann
Pkt. 3/19	12.15-12.25	Status for Nationalt Genom Center ved Peter Løngreen, Nationalt Genom Center
Pkt. 4/19	12.25-13.00	Implementering af det Nationalt HPC Center ved Ali Syed, Nationalt Genom Center
Pkt. 5/19	13.00-13.30	Implementering af det Nationale Vidensdatabaser ved Martin Bøgsted, Professor, AAU og medlem af udvalget
Pkt. 6/19	13.30-13.45	Implementering af Nationale Pipelines ved Martin Thomsen, Nationalt Genom Center
	13.45-14.00	Pause
Pkt. 7/19	14.00-15.30	Tema om tilvejebringelse af dansk kontrol og referencemateriale for genomisk medicin og forskning Oplæg fra gæst Simon Rasmussen, Associate Professor, Københavns Universitet
Pkt. 8/19	15.30-15.55	National governance for helgenomsekventering og fortolkningsværktøjer ved Søren Brunak
Pkt. 9/19	15.55-16.00	Eventuelt ved Søren Brunak

Deltagere

Søren Brunak, Formand, Professor, Center for Protein Research, Københavns Universitet
Ole Skøtt, Næstformand, Dekan, Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Syddansk Universitet

Peter Løngreen, Konstitueret direktør, Nationalt Genom Center

Lisa Bredgaard, Chefkonsulent, Sundheds- og Ældreministeriet

Maj-Britt Juhl Poulsen, Chefrådgiver, Danske Regioner

Ulrik Lassen, Klinikchef, Onkologisk Klinik, Rigshospitalet

Anders Jakobsen, Professor og overlæge, Onkologisk Afdeling, Sygehus Lillebælt

Claus Højbjerg Gravholt, Professor og overlæge, Medicinsk Endokrinologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Karen Dybkær Sørensen, Aalborg Universitetshospital

Peter Aadal Nielsen, Chefkonsulent, Innovationsfonden

Kirsten Grønbæk, Department of Hematology/ The Epi-/Genome lab, Rigshospitalet

Mette Hartlev, Formand, National Videnskabetisk Komité

Henrik Ullum, Formand, Lægevidenskabelige Selskaber

Marianne Lisby, Lektor, Aarhus Universitetshospital

Troels Rasmussen, Uddannelses- og Forskningsministeriet

Mads Thomassen, Odense Universitetshospital

Martin Bøgsted, Professor, Klinisk Institut, Aalborg Universitet

Torben Hansen, Professor, Section for Metabolic Genetics, Københavns Universitet

Ole Lund, Professor, Danmarks Tekniske Universitet

Gunnar Gislason, Forskningschef, Hjerteforeningen

Jens Wehl, Sundhedsstyrelsen

Observatører:

Jan Poulsen, Afdelingschef, Sundhedsdatastyrelsen

Allan Skårup Kristensen, Chefkonsulent, Lægemiddelindustriforeningen

Gæster:

Mette Nordahl Svendsen, MeInWe, Københavns Universitet

Iben Mundbjerg Gjødsbøl, MeInWe, Københavns Universitet

Simon Rasmussen, Lektor, Københavns Universitet

Fra Nationalt Genom Center:

Mads Bager Hoffmann, Nationalt Genom Center

Martin Thomsen, Nationalt Genom Center

Morten Andreasen, Nationalt Genom Center

Ali Syed, Nationalt Genom Center

Emma Lindemann Jensen, Nationalt Genom Center

Afbud

Jesper Grarup, Forsknings- og Innovationschef, Region Sjælland

Anders Børglum, Professor og leder, Genomcenter ved Aarhus Universitet og Aarhus Universitetshospital

Doris Johanna Hovgaard, Sektionsleder, Lægemiddelstyrelsen

Mads Melbye, Administrerende direktør, Statens Serum Institut

Mads Dalsgaard, Vice President of Clinical Development, Lundbeck

Jens Lundgren, Professor, Rigshospitalet og Klinisk Institut, Københavns Universitet

Referat

Ad 1/19: Velkomst

REFERAT:

Formanden bød velkommen og dagsordenen blev gennemgået.

Ad 2/19: Bekendtgørelser vedr. Nationalt Genom Center

REFERAT:

Kasper Lindegaard-Hjulmand fremlagde udkast til bekendtgørelserne der have været i offentlig høring.

Der pågik en drøftelse af bekendtgørelserne. I den forbindelse blev det bemærket at der er behov for, at det er klart og enkelt hvordan data kan bruges til forskning. Ift. samtykke blev det er bemærket at det er hensigtsmæssigt at procedurerne for at afgive samtykke digitaliseres, i stedet for det nuværende tunge papirformat. Det blev også bemærket et behov for at man i fremtiden skal kunne give et differentieret samtykke.

Ad 3/19: Status for Nationalt Genom Center

REFERAT:

Peter Løngreen fremlagde status for Nationalt Genom Center, herunder status for implementering af den nationale infrastruktur, der forventes at være klar til at modtage de første genomdata d. 1. juli 2019.

Der pågik en drøftelse, hvor der blev spurgt ind til governance for infrastrukturen. Peter Løngreen svarede, at der pågår et arbejde ift. governance, hvor man blandt andet ser på at de forskellige udvalgsarbejder skal kvalificeres og godkendes i Forsknings- og Infrastrukturudvalget. Til dette blev det bemærket at international rådgivning og inspiration også bør inddrages ift. kvalificering.

Ad 4/19: Implementering af det Nationalt HPC Center

REFERAT:

Ali Syed fremlage planerne for implementering Nationalt HPC Center, herunder den teknologiske udvikling af de forskellige dele af infrastrukturen.

Der pågik en drøftelse af green computing og muligheden for at bruge Nationalt HPC Centers energieffektive løsninger aktivt i den fremadrettede kommunikation.

Ad 5/19: Implementering af de Nationale Vidensdatabaser

REFERAT:

Martin Bøgsted fremlagde status for de Nationale Vidensdatabaser, herunder udarbejdelse af implementeringsplan for variantdatabase og klinisk forløbsdatabase.

ift. variantdatabase blev der spurgt ind til tidsplanen for implementering og håndtering af de varianter der identificeres på patienter frem til variantdatabase er etableret. I den forbindelse blev det bemærket at det er vigtigt at kunne fremvise resultater både på kort sigt og løbende. Det blev påpeget at man bør tage afsæt i og videreføre de eksisterende løsninger for at sikre resultaterne på kort sigt. Desuden bør man søge inspiration og eksisterende løsninger fra udlandet.

Det blev desuden bemærket at de kliniske miljøer skal inddrages ift. høste de lavthængende frugter. Fx via møder om separate sygdomsområder i stil med det temamøde om sjældne sygdomme i Forsknings- og Infrastrukturudvalget.

Martin Bøgsted svarede at der vil være fokus på at løsninger der understøtter behov på kort sigt og på langt sigt.

Ad 6/19: Implementerings af Nationale Pipelines

REFERAT:

Martin Thomsen fremlagde status for arbejdet med nationale pipelines.

Det blev bemærket at det er vigtigt at afklarer snitfladen til regionerne ift. hvilke dele af fortolkning og analyse der varetages i Nationalt Genom Center og hvilke dele der varetages af klinikerne. Det skal sikres at der opstår forsinkelser ift. tilbageløb af resultater til klinikken.

Desuden pågik der en diskussion ift. sikring af de rette kompetencer ift. til fortolkningen, herunder problematikker ift. at den største del af sundhedspersonalet i dag ikke kan fortolke resultaterne og risikoen for overfortolkning og falsk positive resultater.

Peter Løngreen svarede at disse dele ikke er afgjort og at Nationalt Genom Center gerne vil have input fra Forsknings- og Infrastrukturudvalget i spørgsmål som disse fremadrettet.

Ad 7/19: Tema om tilvejebringelse af dansk kontrol og referencemateriale for genomisk medicin og forskning

REFERAT:

Gæst Simon Rasmussen gav oplæg om behovet for tilvejebringelse af dansk kontrol og referencemateriale for genomisk medicin og forskning.

Der var generelt opbakning fra udvalget ift. behovet for dansk kontrol- og referencemateriale for genomisk medicin og forskning.

Det blev diskuteret hvorvidt materialet bør tilvejebringes fra en rask population eller en random population eller om man kan bruge data fra andre sygdomsgrupper som det foregår i dag. Det blev bemærket at en rask population kan være svær at udpege, idet mange genetisk betingede sygdomme først viser sig sent i livet. Ift. en tilfældig population blev det bemærket at det ville være hensigtsmæssigt at bruge nogle af de gamle populationsstudier. Dette giver dog en juridisk udfordring ift. samtykke og at genkontakte forsøgspersoner.

Det blev diskuteret om hvorvidt der er behov for at lave forskellige kontrol- og referencematerialer i relation til forskellige etniske grupper. Dette kigger man fx kigger på i Sverige og Tyskland.

Det blev konkret foreslået om man skal forsøge at "crowdfunde" et kontrol- og referencemateriale, hvor folk frivilligt donorer sit genom i stil med fx bloddoner studiet. Evt. om man via samtykke kan bruge de næste generationer af bloddoner studiet. Dette affødte en diskussion omkring tilbagemelding af tilfældighedsfund og hvem der har ansvar for at give svar tilbage til de deltagende personer.

Igennem diskussionerne var det generelle synspunkt at et kontrol- og referencemateriale vil give mest værdi, hvis det er så stort som muligt.

Der blev efterspurgt at Nationalt Genom Center nedsætter en arbejdsgruppe ift. at skabe en grundlag for at tilvejebringe et kontrol- og referencemateriale til genomisk medicin og forskning.

Det blev foreslået at temaet bliver drøftet på tværs af de rådgivende udvalg, da det vil være godt at få synspunkter fra borger- og patientudvalget og det etiske udvalg.

Ad 8/19: National governance for helgenomsekventering og fortolkningsværktøjer

REFERAT:

Søren Brunak fremlagde oplæg til national governance for helgenomsekventering og fortolkningsværktøjer, herunder Forsknings- og Infrastrukturudvalget rolle ift. mere aktivt at give anbefalinger fra de løbende arbejde i arbejdsgrupper i governancestrukturen. Dette skal sikre faglig kvalificering i relation til infrastruktur og forskning.

Der var general opbakning til at udvalget får en mere retningsgivende rolle. Dette stiller krav til måden møderne i udvalget afvikles på, hvor der skal kunne konkluderes på udvalgets holdning til de emner der tages op.

Der pågik diskussion af fortolkningsindsatsen og hvordan denne organiseres ift. klinikken og sikring af de rette kompetencer. Regionernes datastøttecentre vil have en rolle ift. fortolkningen, men der blev også fremsat synspunkter ift. hensyn om at fortolkningen bør ske tæt på klinikken i multidisciplinære teams. Omvendt ligger der en problematik i at kompetencer til håndtere alle sygdomsområder ikke udelukkende kan understøttes lokalt. Fx ift. sjældne sygdomme. I den forbindelse blev det bemærket at Østdansk Genomcenter er ved at konsolidere sig. Det blev bemærket at det er relevant at inddrage erfaringer fra Sverige. Det blev også bemærket at emnet om fortolkning kan være et tema på et fremtidigt møde i Forsknings- og Infrastrukturudvalget.

Som konklusion på diskussionen blev der efterspurgt en arbejdsgruppe for ensartet klinisk fortolkning.

Ad 15/18: Eventuelt

REFERAT:

Maj-Britt Juhl Poulsen gjorde opmærksom på konference om Personlig Medicin Danske Regioner afholder sammen med LIF.