



Styrende Principper for vurdering og prioritering af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering i regi af NGC

Baggrund

Den nationale strategi for Personlig Medicin fastsætter principperne for udvikling af personlig medicin i Danmark, og at der som udgangspunkt skal være fokus på sygdomsområder og risikogrupper, der falder inden for følgende:

- der udgør særlige udfordringer for det danske samfund, og som fx berører mange patienter og pårørende
- der er forbundet med en betydelig genetisk komponent, og som er omfattet af et stort potentiale for den enkelte patient og for den fremtidige behandling baseret på forskning.
- hvor der kan forventes fremdrift og nye resultater fx i form af bedre eller nye behandlingsformer indenfor en kortere tidshorisont

De Styrende Principper tager udgangspunkt i den nationale strategi for Personlig Medicin, den politiske etablering af NGC samt ansøgning om finansiering til NGC fra Novo Nordisk Fonden. De Styrende Principper bruges af NGC og af Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering i vurdering og prioritering af indstillinger af patientgrupper til klinisk anvendelse af helgenomsekventering under NGC's infrastruktur. NGC offentliggør de Styrende Principper for at sikre fuld åbenhed om processen.

Styrende principper for vurdering af forslag om adgang til helgenomsekventering i patientbehandling

De overordnede principper er alle væsentlige, de skal ses i sammenhæng og danne et grundlag, samlet eller hver for sig, for vurderingen af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering for en patientgruppe under NGC's infrastruktur. Principperne er som følger:

Faglighed og værdi for patienten

Ved vurderingen skal der være en grundig og systematisk vurdering af den behandlingsmæssige værdi for patienterne og den dokumentation, der ligger til grund herfor. Ved vurderingen inddrages den nødvendige faglige ekspertise.

Adgang til helgenomsekventering forventes at kunne medføre et løft i den diagnostiske og behandlingsmæssige kvalitet for patienterne indenfor flere forskellige sygdomsområder.

Der vælges sygdomsområder og risikogrupper, som er forbundet med en betydelig genetisk komponent.

Det kan fx være, hvor helgenomsekventering giver et særligt potentiale for:

- den enkelte patient – nu - for diagnose, valg af behandling, prognose, forløb, mv., og kan også bruges til at skabe værdi for fremtidige patienter
- de fremtidige patienter, hvor resultater, vidensopsamling og forskning på kort sigt kan medføre forbedringer for patienterne og for fremtidig behandling baseret på forskning

Adgang til hurtig og bedre behandling

Patienter skal hurtigt have adgang til de forbedringer, som helgenomsekventering kan give mulighed for.

Det kan fx i særlig grad være muligt indenfor områder,

- hvor der allerede er international erfaring eller en national plan for indførelse og implementering i klinikken
- hvor helgenomsekventering tager afsæt i stærke kliniske og forskningsmæssige miljøer, der allerede har de nødvendige erfaringer, kompetencer og ressourcer til rådighed for klinisk udnyttelse af helgenomdata
- hvor de faglige miljøer skal være tilstede, så anvendelsen kan bredes videre ud til gavn for patienterne

Samfundsøkonomiske overvejelser

Klinisk anvendelse af helgenomsekventering, hvor samfundsøkonomiske overvejelser er væsentlige både på kort og lang sigt.

Det kan fx være ved,

- at helgenomsekventering kan give mulighed for hurtigere og mere effektive patientforløb, bedre diagnostik og mere målrettet behandling
- at der i planlægningen for de konkrete projekter indgår afdækning og vurdering af de kliniske og samfundsøkonomiske effekter af anvendelse af helgenomsekventering

Geografisk lighed

Når en given patientgruppe på baggrund af en faglig vurdering får adgang til klinisk helgenomsekventering, er det afgørende, at der sikres lige adgang for patienter på tværs af landet indenfor de besluttede patientgrupper.

Det betyder fx, at

- anvendelse af helgenomsekventering til klinisk brug skal ske i et nationalt perspektiv

Bred effekt

Der fokuseres på sygdomsområder og risikogrupper, der udgør særlige udfordringer for det danske samfund, og/eller som samlet set berører mange patienter, familier og pårørende.

Det betyder fx, at

- NGC skal tilbyde helgenomsekventering til et bredt spektrum af sygdomme