

Referat

Dato: 4.12.2019
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MOAN.NGC
Sagsnr.: 1906638
Dok.nr.: 1044986

Møde i patient- og borgerudvalget

Under bestyrelsen for strategien for personlig medicin 2017-2020

Dato og sted

Fredag d. 22 november 2019 kl. 12.00-15.00
Nationalt Genom Center
Ørestads Blv. 5, København

Deltagere

Se deltagerliste neden for referatet.

Referat

Punkt 12/19

Velkomst ved formanden og korte orienteringer

Godkendelse af dagsorden

Formand for patient- og borgerudvalget bød velkommen herunder til Bettina Lundgren, ny adm. direktør for NGC.

Dagsordenen blev godkendt. *Det blev dog senere besluttet at undlade gruppearbejde for ikke at afbryde diskussionen under dagens to hovedpunkter.*

Næstformanden orienterede om, at Vibis i dialog med Nationalt Genom Center har arbejdet på en patientundersøgelse, der skal afdække forbedringsmuligheder ift. samtykkeprocessen. Processen har vist, at man ikke er nået langt nok i implementeringen, og at resultaterne derfor risikerer at afspejle udfordringer ved implementeringen frem for ved samtykkeprocessen. Derfor har Vibis anbefalet, at undersøgelsen udsættes. Det muliggør desuden et mere solidt undersøgelsesdesign. Dette kræver ekstern finansiering. Det er aftalt, at NGC arbejder på at ansøge om midler fra en fond.

Sekretariatet orienterede om, at borgerundersøgelsen netop er gået i gang. Advice gennemfører de kommende uger først en kvantitativ undersøgelse og dernæst en række individuelle interviews. Resultaterne skulle være klar ved årsskiftet. Irene Kibæk Nielsen orienterede om det møde, NGC har taget initiativ til på baggrund af en henvendelse fra føtalmedicinerne, idet materialet udarbejdet af NGC ikke egner sig til den prænatale diagnostik. En række spørgsmål blev afklaret, og NGC er nået langt med en sproglig tilpasning. Der er aftalt et nyt møde i januar,

frem imod hvilket klinikerne yderligere uddyber deres spørgsmål. Spørgsmålene er ikke alle nogle, NGC kan løse, men NGC skubber på en udvikling og har derfor påtaget sig at bidrage til at bringe spørgsmålene videre til rette sted. Med hensyn til en tilpasset vejledning til sundhedspersonale, sigtes der imod en tilpasning af den retningslinje, Sundhedsstyrelsen udgiver, så alt er samlet det samme sted.

Punkt 13-15/19

Introduktion til og diskussion af planer for implementering af klinisk brug af WGS, herunder proces for udvælgelse af nye patientgrupper

v. Bettina Lundgren, administrerende direktør, NGC

Bettina Lundgren præsenterede kort sig selv. Bettina Lundgren har en række kliniske, forskningsmæssige og ledelsesmæssige erfaringer bag sig, senest som direktør for Diagnostisk Center på Rigshospitalet.

Bettina Lundgren redegjorde for, hvordan Nationalt Genom Center vil gribe opgaven an med at udbrede helgenomsekventering – en udvikling, der allerede er i gang i regionerne, men som takket være Novo Nordisk Fondens donation kan implementere hurtigere og bedre end ellers.

Bettina Lundgren præsenterede sammensætningen af den nye arbejdsgruppe for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og de styrende principper, arbejdsgruppen er blevet enig om. Principperne afspejler den nationale strategi, den politiske aftale og ansøgningen til fonden, men også generelle værdier i sundhedsvæsenet. Bl.a. skal analyserne gøres tilgængelige nationalt, og der skal sikres bredde. Bredde betyder, at NGC ikke må bruge alle analyserne på én eller ganske få patientgrupper, selvom man måske kan sikre høj værdi ved at tilbyde analyse til få patientgrupper, idet NGC skal bidrage til at skubbe en udvikling i gang inden for områder, hvor man ikke er så langt i dag.

Se vedlagte slides.

Spørgsmål og bemærkninger:

- Flere af udvalgets medlemmer spurgte til den nærmere betydning af de styrende principper. Herunder var der især interesse for det styrende princip omhandlerende "samfundsnytte". Bettina Lundgren erkendte, at dette princip er blandt de mest vanskelige og lagde op til, at principperne vedvarende videreudvikles. Der blev desuden spurgt til, om man havde overvejet et princip som lighed. Det blev aftalt, at udvalget efter mødet får tilsendt et notat, der uddyber de styrende principper
- Flere af udvalgets medlemmer pegede på relevansen af, at der er patientrepræsentation i det kliniske udvalg vedr. klinisk brug af genomundersøgelser. Næstformanden pointerede, at der i dag er patientrepræsentation i stort set alle besluttende udvalg i sundhedsvæsenet, og at patientperspektiver er vigtige, når der i NGC skal udvælges styrende principper og udvælges patientgrupper. Der findes desuden relevante erfaringer med inddragelse af patienter ift. at måle behandlingsværdi/livskvalitet. Bettina Lundgren bemærkede, at pro-

cessen er i sin tidlige startfase, hvorfor der løbende skal ske justeringer, hvor det er velbegrundet, og hun udtrykte åbenhed over for at drøfte, hvordan patientinddragelse kan ske på bedst mulig vis. Det blev konkret overvejet, at udvalget kan bidrage til udviklingen af de styrende principper, og det blev besluttet, at punktet er på dagsordenen for det kommende møde i udvalget den 25. marts. Det blev diskuteret, at det er vigtigt, at inddragelsen er velovervejet, så der ikke blot er tale om proformainddragelse, og herunder at inddragelsesprocessen sker på en måde, der sikrer at borger/brugerperspektiverne understøttes. Det blev påpeget, at Sundhedsstyrelsen har erfaring med borger/brugerinddragelse

- Der blev gjort opmærksom på, at det kan være svært for nogle med så kort frist at indstille patientgrupper. Bettina Lundgren oplyste, at NGC er bevidst om udfordringen, og at der kort efter første runde vil komme en ny runde allerede i foråret. Man vil altså kun allokere en del af de ca. 60.000 analyser ved første runde
- Flere af udvalgets medlemmer pegede på de betydelige udfordringer og politiske kontroverser, der har været i Medicinrådet, herunder ift. manglende inddragelse af patienter, og der blev peget på vigtigheden af stor transparens. Der blev spurgt til, om politikere er tænkt ind i processen med udvælgelse af patienter/kriterier. Bettina Lundgren svarede, at repræsentanter fra regionernes topledelse sidder i bestyrelsen, som i sidste ende skal træffe beslutning om, hvilke nye patientgrupper, der skal udvælges. Bettina Lundgren bemærkede desuden, at udvælgelsen af nye patientgrupper aktuelt i høj grad handler om, hvor det overhovedet teknisk giver mening at tilbyde genomundersøgelser. Hun ville tage overvejselsen med videre
- Der blev spurgt til, hvad der sker på de områder, hvor hospitalerne allerede køber, fx sjældne sygdomme. Bettina Lundgren svarede, at NGC både kan inkludere grupper, der allerede har et tilbud - hvorved det vil blive dyrere men også kan blive bedre - og helt nye grupper, afhængig af hvilke grupper der indstilles og argumentationen bag
- Der blev spurgt til, hvad man konkret gør, hvis man som patientgruppe vil sikre, at der fremsættes en indstilling. Bettina Lundgren svarede, at det vil være oplagt at tage kontakt til de faglige selskaber
- Det blev påpeget, at invitation til fx stormødet 16. december bør sendes ud til patientmiljøerne
- Det blev påpeget, at psykiatrien bør være repræsenteret. Bettina Lundgren svarede, at der findes gode miljøer i Danmark på dette område, og hun derfor forventede, at der ville blive indstillet patientgrupper fra det psykiatriske område
- Det blev bemærket, at der er behov for at koble de genetiske data til kliniske data. Bettina Lundgren erklærede sig enig, men bemærkede, at det aktuelt ikke er tilladt at foretage opslag i de genetiske data fx mhp. at sammenkøre med kliniske data
- Der blev spurgt til, hvad der sker, når de 60.000 analyser er brugt op. Bettina Lundgren svarede, at hvor det giver tilstrækkelig klinisk værdi, vil helgenomanalyse blive del af de kliniske retningslinjer som standardbehandling
- Det blev foreslået, at der fra møderne i patient/borgerudvalget udsendes en redigeret version af referaterne som en slags nyhedsbrev, der er mere tilgæn-

geligt for en bredere kreds. Bettina Lundgren takkede for idéen, der umiddelbart kan imødekommes.

Bettina Lundgren takkede afslutningsvis udvalget for de mange gode råd.

Punkt 16-17/19 Introduktion til opbygning af fortolkningsstøtte

v. Elsebet Østergaard, overlæge, Klinisk genetisk klinik, Rigshospitalet

Elsebet Østergaard fortalte om, hvorfor muligheden for at søge i andre patienters data er vigtigt mhp. tilfredsstillende diagnostik og behandling.

Hun redegjorde under sit oplæg for, at genetikerne ofte ved afslutningen af analysen står med et uafklaret resultat. Hun tog udgangspunkt i patienter med sjældne sygdomme, men situationen er karakteristisk. Manglende viden om andre patienter betyder for de patienter, der undersøges, at de ikke kan få be- eller afkræftet, om de (eller deres barn) har en alvorlig arvelig sygdom og dermed:

- Utryghed pga. usikkerhed om, hvorvidt de er i risiko for alvorlig sygdom
- Dårligt eller upræcist grundlag for behandling
- Igangsættelse af nye og evt. invasive undersøgelser, der kan være unødvendige og ressourcekrævende
- Manglende grundlag for forældres beslutning vedr. ny graviditet
- Fravær af mulighed for at undersøge og dermed evt. afkræfte eller forebygge sygdom hos slægtninge
- Manglende mulighed for at finde lignende patienter med potentielt virksom behandling (i et eksempel viste en genetisk analyse en fejl i et gen, der også findes i en anden patientgruppe, hvor der er udviklet en behandling som viste sig også at virke på patienten)

Elsebet Østergaard fortalte i et af eksemplerne, hvordan det meget heldigt var lykkedes en mor at finde en familie i USA med et barn med de samme fysiske træk, hvilket fik lægerne på sporet af, hvad deres barn fejlede.

Hvis en sådan opsporing og tolkning skal kunne finde sted, er der behov for data:

- Om hyppighed af sygdomsdisponerende genvarianter i relevante subgrupper (fx etnisk dansk, grønlandsk, tyrkisk, etc.)
- Der kobler genvarianter og kliniske kendetegn
- Af tilfredsstillende kvalitet
- Med ensartet klassifikation

De eksisterende databaser døjer med store kvalitets- og klassifikationsproblemer og mangler kobling til kliniske kendetegn. Desuden er mange genvarianter ophobet lokalt, hvorfor det kan være fordelagtigt med en database baseret på danske patienter frem for alene en international reference.

Bemærkninger:

- Næstformanden bemærkede, at man vil kunne gøre den største forskel, når data kan bruges på de brede sygdomme. Elsebet Østergaard pointerede, at disse sygdomme ofte er komplekse, men at man udvikler risk scores, der sam-

ler små effekter fra mange gener samt mange andre typer data, fx om livsstilsfaktorer

- Der blev spurgt, om der aktuelt slet ikke er lagt op til en kobling mellem kliniske og genetiske data og dermed udnytte et helt centralt potentiale. Elsebet Østergaard erklærede sig enig i, at det er her, det store potentiale er. Bettina Lundgren pegede igen på, at NGC aktuelt desværre ikke har tilladelse til at søge i de genetiske data fra patienterne, og at regionernes datastøttecentre er ved at opbygge mulighed for at foretage opslag
- Anette Høyrup fra Forbrugerrådet pointerede, at det afgørende, når man ønsker at søge i andre data, er, at der ikke sker identifikation. Elsebet Østergaard præciserede, at identifikation ikke er nødvendigt

Punkt 18/19 Eventuelt

Der blev spurgt til mulighed for Skypedeltagelse. Bettina Lundgren fortalte, at NGC arbejder på det men aktuelt har meget begrænsede muligheder.

Deltagere

Patient- og borgerudvalget vedr. personlig medicin:

<u>Mette Holst</u> , Formand	:
Tidl. Direktør, Parkinsonforeningen	
<u>Morten Freil</u> , Næstformand	
Direktør, Danske Patienter	
<u>Lars Werner</u>	
Direktør, Psoriasisforeningen (udpeget af Danske Handicaporganisationer)	
<u>Christian Worm</u> (afbud)	
Centerdirektør, Abdominalcentret, Rigshospitalet	
<u>Flemming Skovby</u>	
Klinisk Genetisk Enhed, Pædiatrisk Afdeling, Sjællands Universitetshospital	
<u>Jens Michael Hertz</u>	
Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital	
<u>Claus Højbjerg Gravholt</u>	
Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitetshospital	
<u>Irene Kibæk Nielsen</u>	
Klinisk Genetisk Afdeling, Klinik Diagnostik, Aalborg Universitetshospital	
<u>Dorte Blou</u>	
Næstformand KIU, Kræftens Bekæmpelse	
<u>Mef Christina Nilbert</u> (afbud)	

Kræftens Bekæmpelse	
<u>Allan Bergholt</u>	
Patient, medlem af hovedbestyrelsen Parkinsonforeningen	
<u>Erik Frandsen</u>	
Medlem af landsbestyrelsen Bedre Psykiatri	
<u>Julie L. Kofoed</u>	
Patient, Gigtforeningen	
<u>Jette Schwartz (afbud)</u>	
Patient, Sundheds- og Handicapudvalg Scleroseforeningen	
<u>Malene Madsen</u>	
Patient, næstformand Nyreforeningen	
<u>Jan Hansen</u>	
Patient, Lungeforeningen	
<u>Anita Barbesgaard (afbud)</u>	
Borger	
<u>Anette Ulstrup (afbud)</u>	
Borger	
<u>Sine Jensen (afbud – repræsenteret af Annette Høyrup)</u>	
Seniorrådgiver, sundhedspolitik	
<u>Anja Petersen (afbud)</u>	
Sundhedspolitisk konsulent og senior projektleder	
<u>Andreas Rudkjøbing (afbud – repræsenteret af Jeppe Berggreen)</u>	
Formand, Lægeforeningen	
<u>Kirsten Lomborg</u>	
Professor, Institut for klinisk Medicin, AUH	
<u>Observatører:</u>	
<u>Sanne Jensen (afbud)</u>	!
<u>Anette Wittrup Enggaard (barsel – repræsenteret af Louise Bjørkholt Andersen, som havde Bodil Schönwandt med som praktikant)</u>	!
<u>Mathilde Storgaard Bek (afbud)</u>	
<u>Lea Larsen Skovgaard</u>	

Deltagere fra Nationalt Genom Center:

Bettina Lundgren, adm. direktør

Grith Enemark, kommunikationsansvarlig

Morten Andreasen, udvalgssekretær