

Kommissorium

Arbejdsgruppe for Fortolkning

Dato: 11. juni 2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MOAN.NGC
Sagsnr.: 2104755
Dok.nr.: 1634713

1. Baggrund

Formålet med Nationalt Genom Center (NGC) er at understøtte den fortsatte udvikling af personlig medicin til gavn for patienterne i samarbejde med regionerne og det samlede danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v.

NGC skal i tæt samarbejde med bl.a. de sundhedsfaglige miljøer i regionerne og forskningsverdenen opbygge en fælles, national teknologisk infrastruktur til helgenomsekventering og anvendelse af andre relevante oplysninger, og deraf følgende behov for dataanalyse, lagring og vidensdeling i sundhedsvæsenet. Målet er at gøre Danmark til et af de førende lande på området ved at tilvejebringe en infrastruktur, der er "state of the art".

NGC skal bl.a. stille software og andre værktøjer til fortolkning af genomiske varianter via NGC's High Performance Computer (HPC) anlæg til rådighed for brugere i det regionale sundhedsvæsen.

Der er derfor behov for at etablere en arbejdsgruppe, der kan rådgive Nationalt Genom Center om hvilke værktøjer eller software til fortolkning, der skal indgå i den fælles, nationale teknologiske infrastruktur.

2. Arbejdsgruppens formål og opgaver

Arbejdsgruppens formål er at rådgive NGC om fortolkning af helgenomsekventering for de patientgrupper, der udvælges til helgenomsekventering.

Arbejdsgruppen skal, med bidrag i relevant omfang fra specialistnetværket for den pågældende patientgruppe, afdække behov for justering af NGC infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (bla. rekvisition, sekventering og fortolkning af data)

Særligt skal arbejdsgruppen sammen med specialistnetværket afdække hvilke værktøjer eller software, der aktuelt anvendes for patientgruppen. Herudover skal arbejdsgruppen rådgive NGC om hvilke, der optimalt kunne benyttes.

Arbejdsgruppen skal:

- Rådgive NGC om standardisering af fortolkning på tværs af landet og på tværs af specialer
- Rådgive NGC og specialistnetværk om fortolkning af WGS for den konkrete patientgruppe
- Rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter
- Rådgive NGC om omfang og metode for etablering af National Database for klassificerede varianter
- Rådgive NGC om etablering af model for kvalitetssikring af fortolkning

Arbejdsgruppen skal løbende udarbejde rapporter eller indstillinger til NGC, der dokumenterer gruppens rådgivning.

Styregruppen for implementering af personlig medicin orienteres løbende om arbejdsgruppens arbejde, og modtager i relevant omfang de output der produceres, fx mødereferater, rapporter og lignende.

3. Arbejdsgruppens medlemmer

Arbejdsgruppen oprettes af Nationalt Genom Center og består primært af kliniske akademikere med omfattende og aktuel diagnostisk erfaring med fortolkning af genetiske analyser. Det er væsentligt for arbejdsgruppens virke, at medlemmerne har en betydelig indsigt i nuværende og fremtidige behov i relation til fortolkning af genetiske analyser.

Medlemmer udpeges af NGC på baggrund af indstilling fra regionerne og Dansk Selskab for Kliniske Akademikere (DSKA). Regionerne indstiller hver 2 kandidater og DSKA indstiller 6 kandidater. Medlemmerne udpeges alene på baggrund af deres faglige ekspertise og ikke på baggrund af personlige, politiske eller lign. interesser.

En referencegruppe kan i relevant omfang etableres for indstillede kandidater, der ikke udpeges til arbejdsgruppen.

En bred repræsentation fra alle regioner samt kliniske afdelinger, der aktuelt fortolker genetiske analyser er påkrævet. Medlemmer forventes primært udpeget fra laboratorier, der behandler data fra patientgrupper, der vil have klinisk behov for adgang til helgenomsekventering. Afdelinger, som har erfaring med fortolkning af genomiske varianter inden for følgende områder, anses som værende særligt relevante: onkologi, klinisk genetik, kardiologi, endokrinologi, hæmatologi, infektionssygdomme og neurologi.

Nationalt Genom Center varetager formandskabet, og regionerne udpeger en næstformand blandt de regionalt udpegede medlemmer.

Arbejdsgruppen består af følgende medlemmer:

- 1 medlem fra Nationalt Genom Center (formand)
- 5 medlemmer (kliniske akademikere) udpeget af regionerne – én fra hver region.
- 3 medlemmer udpeget af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Medlemmer, der udpeges til arbejdsgruppen, skal underskrive en habilitetserklæring samt følge NGC habilitetspolitik.

Fra NGC deltager relevante medarbejdere ved behov eller for at bidrage til specifikke opgaver. Arbejdsgruppen kan indkalde andre faglige eksperter og nedsætte ad hoc arbejdsgrupper efter behov.

Formandskabet sikrer koordination og sammenhæng på tværs mellem arbejdsgrupper, advisory boards og specialist-netværk.

4. Møder og sekretariat

Arbejdsgruppen holder, som udgangspunkt, 6 møder det første år. Herefter vurderes arbejdsgruppens opgaver og tidsplan.

NGC yder administrativ støtte til arbejdsgruppen i form af forberedelse af dagsordener og udarbejdelse af mødereferater.

Arbejdsgruppens kommissorium, sammensætning samt referater fra møder og andet relevant materiale offentliggøres på www.ngc.dk.

Den nærmere tilrettelæggelse af arbejdsgruppens arbejde fastsættes i en forretningsorden, der godkendes på arbejdsgruppens første møde.

5. Løbende evaluering af arbejdsgruppens opgaver og sammensætning

Arbejdsgruppens opgaver og sammensætning evalueres minimum én gang årligt.

Arbejdsgruppens kommissorium godkendes i Styregruppen for implementering af personlig medicin.

Væsentlige ændringer i arbejdsgruppens kommissorium godkendes i Styregruppen for personlig medicin.