

13. november 2020

Referat til møde den 5. november 2020 i Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering

Tidspunkt: Kl. 12:00-14:00

Sted: Teams-møde (videomøde)

Mødeleder: Formanden Leif Panduro

Referent: Mette Holm Kofod Kahr (NGC)

Afbud: Kirsten Grønbæk, Linda Aagaard Thomsen, Teitur Vágadal (suppleant)

Deltagere ud over medlemmer: Bettina Lundgren (NGC), Birgitte Nybo (NGC), Lene Heickendorff (NGC), Peter Johansen (NGC)

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
Region Sjælland: Formand Leif Panduro	X	N/A	
LVS: Henning Bundgaard (Kardiologi, Rigshospitalet)	X	LVS: Elsebet Østergaard (Klinisk genetik, Rigshospitalet)	
LVS: Kirsten Grønbæk (Hæmatologi, Rigshospitalet)		LVS: Lene Buhl Riis (Patologi, HGH)	X
LVS: Claus Gravholt (Endokrinologi, AUH)	X	LVS: Olav B. Pedersen (Gynækologi og Obstetrik, Rigshospitalet)	
LVS: Jørgen E. Nielsen (Neurologi, Rigshospitalet)	X	LVS: Mette Møller Handrup (Pædiatri, AUH)	
LVS: Trine Hyrup Mogensen (Infektionsmedicin, AUH)	X	LVS: Henrik Westh (Klinisk mikrobiologi, AHH)	
LVS: Thomas Werge (Psykiatri, Forskningsinstitut for Biologisk Psykiatri, Psykiatrisk Center Skt. Hans)	X		
Danske Patienter: Linda Aagaard Thomsen (Kræftens Bekæmpelse)	-	Danske Patienter: Teitur Vágadal (Colitis-Crohn Foreningen)	-
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (Klinisk genetik, Aalborg UH)		Region Nordjylland: Morten Ladekarl (Onkologi, Aalborg UH)	X
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)	
Region Sjælland: Flemming Skovby (Pædiatri + klinisk genetik, SUH)	X	Region Sjælland: Morten Dahl (Klinisk biokemi, SUH)	
Region Midtjylland: Britt Elmedal Laursen (Onkologi + farmakologi, AUH)	X	Region Midtjylland: Anders Bryø Bojesen (Klinisk genetik, AUH)	

Indhold

Dagsorden	Fejl! Bogmærke er ikke defineret.
1. Velkomst v/ Leif Panduro	2
2. Godkendelse af dagsorden v/ Leif Panduro	2
3. Status for etablering af NGC infrastrukturen v/ Bettina Lundgren	2
4. Status for proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering v/ Leif Panduro.....	3
5. Evaluering af proces for faglig vurdering i regi af arbejdsgruppen v/ Leif Panduro	5
6. Input til ny runde af indstillinger af patientgrupper v/ Bettina Lundgren	5
7. Evt. v/ Leif Panduro.....	6

Referat

Tidspunkt	Dagsordenpunkt
	1. Velkomst v/ Leif Panduro
	2. Godkendelse af dagsorden v/ Leif Panduro Sagsfremstilling: Dagsorden for møde i Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering godkendes. Indstilling: Det indstilles, at arbejdsgruppen godkender dagsordenen. Referat: Dagsordenen blev godkendt.
	3. Status for etablering af NGC infrastrukturen v/ Bettina Lundgren Sagsfremstilling: Bettina Lundgren orienterer om status for etablering af NGC infrastrukturen. Indstilling: Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orientering til efterretning. Referat: Status blev taget til efterretning. Bettina Lundgreen gav status for etablering af NGC infrastruktur, herunder: <ul style="list-style-type: none"> • Den nye organisation og nye ledere i NGC. • Fremdriften i laboratoriefaciliteterne i Århus (MOMA) og København (GM) samt arbejdet med national standardisering af WGS-analyserne. • Den igangværende test af infrastruktur og workflow samt opfølgning på effekten af helgenomsekventeringer for patientgruppen med sjældne sygdomme. • At aftalegrundlaget om gennemførelse af WGS-analyser er faldet på plads med Region Midtjylland og Region Hovedstaden, og der er endvidere påbegyndt møder med Region Syddanmark, Region Nordjylland og Region Sjælland om databehandleraftaler og håb om snarlige aftaler. Hver enkelt af de fire andre regioner skal have databehandleraftaler med Region Hovedstaden og med Region Midtjylland om benyttelse af henholdsvis

	<p>WGS Øst og WGS Vest. Der indgås databehandleraftaler mellem hver af de fem regioner og NGC om brug af HPC.</p> <ul style="list-style-type: none"> • At der nu er en revideret udgave af samtykkeerklæringer, som hospitalerne skal tage i brug. På baggrund af flere forbedringsønsker er de væsentligste ændringer, at der udgives materiale der er tilpasset fosterdiagnostik og at materialet er afkortet, så to dele er flyttet om i bilag (oplysning om opbevaring af data i NGC og information om selvbestemmelse over egne data). • NGC's oplysningspligt opfyldes pt af regionerne i forbindelse med indhentning af samtykket. Når NGC har opbygget system hertil, vil oplysningspligten fremadrettet blive opfyldt af NGC selv. • Overblik over milepæle for resten af 2020, herunder udvælgelse af næste patientgrupper og at næste indstillingsrunde vil forløbe i første halvår af 2021.
	<p>4. Status for proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering v/ Leif Panduro</p> <p>Sagsfremstilling: Nedenfor gives en status for den nye for proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering.</p> <p><i>Faglig vurdering</i> Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering har foretaget en faglig vurdering af de indstillede patientgrupper og har delt indstillingerne op i to kategorier:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kategori A: Patientgrupper til videre behandling med henblik på eventuel inklusion • Kategori B: Patientgrupper, der ikke inkluderes i denne runde <p>Arbejdsgruppens kategorisering er foretaget på baggrund af de styrende principper og med særlig vægt på princip: (1) "Faglighed og værdi for patienten" og (2) "Adgang til hurtigere og bedre behandling nationalt".</p> <p>Resultatet af arbejdsgruppens faglige vurdering viser at 34 indstillinger er endt i kategori A som indstilles til videre behandling med henblik på eventuel inklusion. Der er udarbejdet et dokument med et samlet overblik over kategoriseringen af indstillingerne, herunder habilitet og faglig vurdering i forhold til styrende princip 1 og 2. Desuden er der udarbejdet et dokument der viser alle individuelle medlemmers vurdering af de enkelte indstillinger, herunder habilitet, faglig vurdering i forhold til styrende princip 1 og 2, kategorisering af indstillingen, samt medlemmets bemærkning til indstillingen.</p> <p><i>Faglig kvalificering</i> Processen for den faglige kvalificering i Forsknings- og infrastrukturudvalget er gennemført i FI-udvalget i oktober. Nedenstående punkter er, med udgangspunkt i arbejdsgruppens faglige vurdering af indstillinger, blevet behandlet i regi af FI-udvalget:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Konsolidering af indstillinger under samme patientgruppe • Skalering af antal patienter • Forslag til fagspecialer til et eventuelt fremtidigt specialistnetværk • Samlet vurdering/konklusion for indstilling af patientgruppen <p>Alle indstillinger i kategori A er samlet i relevante grupperinger (patientgrupper) med henblik på én samlet faglig kvalificering. Udkast til resultatet af FI-udvalgets faglige kvalificering, der skal indgå i den videre proces vil blive præsenteret ved mødet.</p>

Tværfaglig kvalificering

Processen for den tværfaglige kvalificering i LVS er gennemført i oktober. Som beskrevet i Procesbeskrivelse: Nedenstående punkter er indgået i den tværfaglige kvalificering i regi af LVS:

- Høring af øvrige faglige specialer, som er involveret i behandlingen af den specifikke patientgruppe med henblik på at foretage en tværfaglig kvalificering
- Sikring at relevante faglige specialer, som ikke har bidraget til indstillingen af en patientgruppe, får mulighed for at kvalificere indstillingen af patientgruppen for at sikre et tværfagligt fokus

Den konkrete gennemførelse af den tværfaglige kvalificering er gennemført i samarbejde mellem LVS og Sundheds- og Ældreministeriet, som har trukket på faglig rådgivning fra NGC.

Der er udsendt elektronisk spørgeskema til de lægevidenskabelige selskaber, hvori det er muligt at kommentere og kvalificere indstillinger i kategori A tværfagligt. Resultatet af LVS's tværfaglige kvalificering, der skal indgå i den videre proces vil blive præsenteret ved mødet.

Videre proces

På baggrund af den faglige vurdering og kvalificering foretager regionernes sundhedsdirektører herefter en prioritering af patientgrupperne. Den regionale prioritering forelægges for Bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin på møde den 8. december 2020. På baggrund af bestyrelsens drøftelse foretager de regionale sundhedsdirektører en udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering. Nationalt Genom Center har herefter ansvaret for – på baggrund af sundhedsdirektørernes prioriteringer – at træffe den endelige beslutning om implementering af patientgrupper til helgenomsekventering på den nationale infrastruktur.

Bilag 1: Procesbeskrivelse Ny proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering 5. maj 2020

Indstilling:

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager status for proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering til efterretning.

Referat:

Status blev taget til efterretning.

Leif Panduro gav status for processen for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering, og det forventes, at udvælgelsen af patientgrupper kan være afsluttet ved årets udgang. Både sundhedsdirektørerne og bestyrelsen vil kvalificere udvælgelsen. Det vil være sundhedsdirektørerne, der endeligt prioriterer patientgrupperne. NGC tiltræder sundhedsdirektørernes prioritering.

NGC vil efter sundhedsdirektørernes afgørelsesende besked til alle de der har udfærdiget indstillinger, om resultatet til de enkelte indstillere.

For hver udvalgte patientgruppe nedsættes et specialistnetværk, som bl.a. vil have til opgave dels at konkretisere hvilke undergrupper, der skal have tilbuddet, dels foreslå hvordan antallet af helgenomsekventering fordeles inden for patientgruppen.

	<p>Der blev stillet spørgsmål til sammensætningen af de kommende specialistnetværk. Formandskaberne for Forsknings- og Infrastrukturudvalget og LVS har fx foreslået at de, med sekretariatsstøtte fra NGC, kan udarbejde et forslag til hvilke specialer, der med fordel kan indgå i specialistnetværk. Den nærmere proces er endnu ikke aftalt.</p>
	<p style="text-align: center;">5. Evaluering af proces for faglig vurdering i regi af arbejdsgruppen v/ Leif Panduro</p> <p>Sagsfremstilling: Processen samt indholdet i den faglige vurdering, foretaget af arbejdsgruppen, evalueres og drøftes af arbejdsgruppen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sikring af habilitet og transparens i forhold til den faglige vurdering • Den elektroniske platform til udførelse af den faglige vurdering • Model for samlet kategorisering af indstillingerne • Indholdet af det endelige resultat • Andet? <p>Indstilling: Arbejdsgruppens kommentarer til den faglige vurdering tages til efterretning og vil indgå i den samlede evaluering af processen.</p> <p>Referat: Arbejdsgruppen evaluerede processen for den faglige vurdering og kom med følgende tilbagemeldinger i forhold til forbedringer.</p> <p>I forhold til indstillingsskema er der behov for flere konkrete spørgsmål, der kan præcisere og kvalificere indstillingen, herunder en beskrivelse af nuværende status for patientgruppen, de forventede forbedringer og værdi for patienten. Desuden bør der fremgå noget om forventet volumen eller afgrænsning af volumen. Indstillingen bør forankres i et speciale for at sikre det nationale perspektiv, og det bør fremgå mere tydeligt, hvorfor der indstilles.</p> <p>Der blev udtrykt tilfredshed med at benytte den elektroniske platform. Dog blev det kommenteret, at der skulle skrives meget fritext til den faglige vurdering, og at det bør overvejes om noget kan klares med afkrydsning i stedet.</p> <p>Derudover finder flere, at gruppedrøftelser eller sparring på tværs kan være en fordel i vurderingen.</p> <p>Der blev spurgt ind til kommentarer vedrørende processen for sikring af habilitet og transparens. Der var ingen kommentarer omkring dette emne.</p>
	<p style="text-align: center;">6. Input til ny runde af indstillinger af patientgrupper v/ Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling: Der skal primo 2021 startes en ny runde af patientudvælgelse. På baggrund af processen omkring arbejdsgruppens faglige vurdering, beder NGC om input til den kommende runde af indstillinger. Der ønskes specifik input til processen omkring vurdering og udformning af indstillingerne, herunder:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Udfordringer og uhensigtsmæssigheder ved vurderingen af indstillingerne i 1. runde • Hvordan processen kan gøres nemmere for arbejdsgruppens medlemmer • Ønsker til indstillingsskema for at sikre nødvendige oplysninger til brug for faglig vurdering

	<ul style="list-style-type: none">• Andet? <p>Indstilling: Arbejdsgruppens input tages til efterretning.</p> <p>Referat: Punktet blev behandlet under punkt 5. Herudover, blev det aftalt, at en beskrivelse af processen for næste indstillingsrunde vil blive forelagt arbejdsgruppen på mødet i januar/februar 2021.</p>
	<p>7. Evt. v/ Leif Panduro</p> <p>Referat: Der var intet til eventuelt.</p>