

# Styrende Principper for vurdering og prioritering af forslag om national 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 store og små sygdomsområder og risikogrupper:

- der udgør særlige udfordringer for det danske samfund, og som samlet set 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 i forskellige arbejdsgrupper og fora til vurdering og prioritering af indstillinger af patientgrupper til inklusion under NGC's infrastruktur. NGC offentliggør de Styrende Principper for at sikre fuld åbenhed om processen.

## Lige adgang for patienter nationalt

Et overordnet princip er geografisk lighed. Det skal fremhæves, at alle patientgrupper, der vil blive inkluderet under Nationalt Genom Centers infrastruktur, skal være konsolideret landsdækkende således, at alle patienter får det samme tilbud, uanset hvor i landet de udredes.

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

De Styrende Principper er alle væsentlige, der 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.

De Styrende Principper er som følger:

### 1. 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 en række forskellige sygdomsområder.

Der vælges sygdomsområder og risikogrupper, hvor adgang til helgenomsekventering kan forventes at tilføre klinisk merværdi for patienterne.

Det kan fx være:

- hvor der er høj sandsynlighed for, at den enkelte patient indenfor patientgruppen vil have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af højt diagnostisk udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik
- hvor helgenomsekventering giver særligt potentiale for patientgruppen ved at tilføre væsentlig klinisk værdi, fx ved at afklare diagnose, betydning for prognose, forløb, valg af behandling mv.
- hvor helgenomsekventering giver særligt potentiale for de fremtidige patienter, hvor resultater, vidensopsamling og forskning på kort sigt kan medføre forbedringer for patienterne og for fremtidig behandling baseret på forskning

## 2. Adgang til hurtig og bedre behandling nationalt

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 klinisk anvendes helgenomsekventering eller andre omfattende genetiske analyser med mulighed for at anvendelsen kan bredes ud nationalt
- hvor der allerede er etableret et samarbejde nationalt omkring indførelse af helgenomsekventering 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 der er international erfaring med klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen

## 3. 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 ressourcemæssige konsekvenser af anvendelse af helgenomsekventering

## 4. Bred effekt

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

Det betyder fx, at

- NGC skal tilbyde helgenomsekventering til et bredt spektrum af patientgrupper