

Kommissorium Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse for Helgenomsekventering

1. Baggrund

Med udgangspunkt i National Strategi for Personlig Medicin, 2017-2020,¹ er visionen for Nationalt Genom Center (NGC) at skabe fundamentet for udviklingen af bedre diagnostik, mere målrettet behandling og styrket forskning i det danske sundhedsvæsen. For at realisere visionen er NGC's kernemission at etablere og operere en state-of-the-art, sikker national infrastruktur for personlig medicin i samarbejde med regioner og universiteter. Et essentielt element er derfor at skabe et formelt, tæt samarbejde mellem NGC, regionerne, de lægevidenskabelige selskaber, medicinske specialer og universiteter omkring fremme af udviklingen af helgenomsekventering til klinisk anvendelse.

På baggrund af information fra forskning og erfaringer fra nationale og internationale initiativer forventes helgenomsekventering særligt at kunne understøtte diagnostik og behandling af en række patientgrupper, heriblandt:

- sjældne og/eller arvelige sygdomme inden for alle medicinske specialer, hvor helgenomsekventering kan bidrage til hurtigere og mere præcis diagnostik. Disse sygdomme kan kræve akut sekventering og intervention
- kræftsygdomme, hvor behandling kan målrettes på baggrund af somatiske genvariationer, og hvor helgenomsekventering allerede benyttes til stratificering af patienter
- sygdomme hos børn, som er relativt almindeligt forekommende og som kan have en genetisk komponent, fx udviklingshæmmede, og hvor sekventering kan bidrage til mere præcis diagnostik og målrettet behandling
- et bredt spektrum af sygdomme, hvor sekventering kan bidrage til bedre stratificering af patienter ved at identificere undergrupper af patienter, som har behov for specifikke undersøgelser eller behandlinger. Sådanne sygdomme omfatter fx diabetes, hjertesygdomme, immundefekter, demens, synsnedsettelse og psykiatriske lidelser

Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering har rådgivende funktioner med reference til NGC. Arbejdsgruppen etableres i samarbejde med regionerne og Organisationen for Lægevidenskabelige Selskaber (LVS) for at sikre en koordineret indsats for udviklingen af helgenomsekventering i klinisk anvendelse i sundhedsvæsenet. Medlemmer af Arbejdsgruppen vil bestå af klinikere med ekspertviden og klinisk erfaring i forhold til anvendelse af genetisk information i diagnostik og behandling af patienter.

¹<https://www.sum.dk/Temaer/Personlig-medicin/National-strategi-for-Personlig-Medicin>

2. Formål og opgaver for Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering

Det primære formål for Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering er at understøtte den klinisk anvendelse af helgenomsekventering i sundhedsvæsenet gennem en evidensbaseret tilgang. Arbejdsgruppen bidrager herunder til et nationalt overblik over det kliniske behov for adgang til helgenomsekventering i sundhedsvæsenet med henblik på at forbedre diagnostik og behandling af patienter. Arbejdsgruppen har en rådgivende funktion og skal bidrage fagligt til grundlag for beslutninger baseret på ekspertviden og indsigt fra klinisk praksis og forskning. Andre formål er at bidrage til en koordineret national indsats og vidensdeling mellem de lægevidenskabelige selskaber inden for udvikling af klinisk helgenomsekventering og personlig medicin; at inspirere og motivere de lægevidenskabelige selskaber til at videreudvikle personlig medicin og stratificering af patienter; og at kommentere på klinisk relaterede spørgsmål og udfordringer, der måtte opstå over tid.

Arbejdsgruppen har rådgivende funktion for NGC og bidrager med faglig rådgivning til NGC's sagsbehandling, herunder til brug for videre behandling og beslutning iht. NGC's governance.

Arbejdsgruppen bidrager herunder med følgende opgaver:

- rådgive omkring NGC's samlede tilbud til patientgrupper for klinisk anvendelse af helgenomsekventering, så det samlet set skaber mest mulig værdi for patienter
- fagligt vurdere indstillinger af patientgrupper til klinisk anvendelse af helgenomsekventering i den nationale infrastruktur på baggrund af Styrende Principper
- bidrage til evaluering af årlige afrapporteringer for klinisk effekt af helgenomsekventering for patientgrupper i den nationale infrastruktur
- rådgive om generelle problemstillinger vedr. klinisk anvendelse af helgenomsekventering
- rådgive om behov for udvikling af den nationale infrastruktur i relation til patientforløb - generelt og på tværs af patientgrupper
- kommentere rapporteringer og anbefalinger fra nationale specialistnetværk til brug for videre sagsfremstilling og behandling

3. Proces for behandling af indstillinger vedrørende klinisk anvendelse af helgenomsekventering for konkrete patientgrupper

Processen for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering består af en række faser, herunder en faglig vurdering af indstillede patientgrupper. Arbejdsgruppen får til opgave og er ansvarlige for den faglige vurdering af indstillinger, hvor arbejdsgruppen kategoriserer indstillingerne til enten videre behandling mhp. eventuel inklusion, eller til ikke inklusion i nuværende form. Efterfølgende vil de kategoriserede indstillinger indgå i en yderligere kvalificerings- og beslutningsproces.

4. Medlemmer af Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af helgenomsekventering

Regionerne og LVS udpeger medlemmer til arbejdsgruppen. Herudover udpeger Danske Patienter en borgerrepræsentant. En bred repræsentation fra alle regioner samt relevante kliniske afdelinger og medicinske specialer er påkrævet. Medlemmer, der indstilles til arbejdsgruppen fra de kliniske miljøer, forventes at have omfattende klinisk erfaring med brug af omfattende genetiske test til diagnostik af sygdomme, hvor den genetiske komponent er væsentlig for patientbehandlingen. Medlemmerne fra regionerne og LVS forventes rekrutteret fra kliniske afdelinger, der behandler patientgrupper, der vil have klinisk behov for adgang til helgenomsekventering. Medlemmerne af arbejdsgruppen vil typisk være de overlæger, der har ansvar for behandling af de pågældende specifikke patientgrupper. Desuden udpeger Danske Patienter en borgerrepræsentant til arbejdsgruppen.

Medlemmer, der udpeges til arbejdsgruppen, skal underskrive en habilitetserklæring.

Medlemmer er udvalgt for en periode på 2 år. Kommissoriet, herunder udpegningsprocedurerne vil blive evalueret efter ca. 1½ år, dvs. før medlemmernes funktionsperiode i arbejdsgruppen udløber.

Arbejdsgruppen skal bestå af 12 medlemmer. En regional sundhedsdirektør får en position som formand for arbejdsgruppen for at sikre sammenhæng til det regionale ledelsessystem. Fem medlemmer vil blive udvalgt af regionerne, fem medlemmer udpeges af LVS og et medlem udpeges af Danske Patienter. For hver af de i alt 11 valgte medlemmer skal der udpeges en suppleant. Suppleanten kan deltage i møder i arbejdsgruppen, såfremt medlemmet fra den pågældende organisation er forhindret i at deltage. Sammensætningen af arbejdsgruppen vil se ud således:

- Regional Sundhedsdirektør (formand)
- 1 medlem og 1 suppleant fra Region Nordjylland
- 1 medlem og 1 suppleant fra Region Midtjylland
- 1 medlem og 1 suppleant fra Region Syddanmark
- 1 medlem og 1 suppleant fra Region Sjælland
- 1 medlem og 1 suppleant fra Region Hovedstaden
- 5 medlemmer og 5 suppleanter fra LVS
- 1 borgerrepræsentant og 1 suppleant fra Danske Patienter

NGCs Chief Medical Officer og Chief of National WGS Center får ansvaret for sekretariatsbetjeningen og deltager derfor i møderne. Fra NGC deltager derudover relevante medarbejdere fra det sundhedsfaglige team i arbejdsgruppens møder. Andre personer fra NGC inviteres ad hoc til at deltage i møder eller for at bidrage til specifikke opgaver, fx Chief Bioinformatic Officer eller andre nøglemedarbejdere fra NGC. Ekspertter fra kliniske miljøer eller forskningsmiljøer i Danmark eller internationale partnere inden for personlig medicin vil ligeledes kunne blive inviteret til at bidrage.

Det er vigtigt, at arbejdsgruppen er bredt repræsenteret med deltagelse fra alle danske regioner og de mest relevante lægevidenskabelige selskaber og kliniske afdelinger. Regionerne og LVS opfordres til at sigte efter en bred sammensætning fra relevante lægevidenskabelige selskaber og kliniske afdelinger blandt de nominerede.

Følgende lægevidenskabelige selskaber anses som værende særligt relevante: onkologi, pædiatri, klinisk genetik, kardiologi, psykiatri, endokrinologi, hæmatologi, infektionssygdomme og neurologi.

5. Møder og administrativ støtte

Arbejdsgruppen skal som udgangspunkt mødes 3 gange årligt, og hvis et medlem er forhindret i at deltage, indkaldes suppleanten i stedet. Se mere i Arbejdsgruppens Forretningsorden.

NGC yder administrativ støtte til arbejdsgruppen i form af forberedelse af dagsordener og udarbejdelse af mødereferater. Referater og andet relevant materiale offentliggøres på NGC's hjemmeside.