



# DANISH NATIONAL GENOME CENTER

## Kommissorium

### Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering

#### 1. Baggrund

Med udgangspunkt i National Strategi for Personlig Medicin, 2017-2020,<sup>1</sup> 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 nylige 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
- kardiologi, hvor helgenomsekventering har potentiale til at bidrage til tidlig og mere præcis diagnostik og dermed mere målrettet behandling, fx ved arvelig hjertearytmi
- børnesygdomme, som er relativt almindeligt forekommende og som kan have en genetisk komponent, fx udviklingshæmmede, hvor sekventering kan bidrage til mere præcis diagnostik og målrettet behandling

---

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

- 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, synsnedsættelse, og psykiske lidelser

Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering etableres af NGC 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 genetik i diagnostik og behandling af patienter.

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

Det primære formål for Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering er at understøtte implementeringen af helgenomsekventering i klinisk anvendelse gennem en evidens-baseret tilgang. Arbejdsgruppen har en rådgivende funktion og vil skabe grundlaget for beslutninger baseret på ekspertviden og indsigt fra klinisk praksis og forskning. Andre formål er at sikre en koordineret national indsats og vidensdeling mellem de lægevidenskabelige selskaber inden for udvikling af 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 vil involvere kliniske specialister fra forskellige specialer/subspecialer til at bidrage med ekspertviden for at sikre at anbefalinger hviler på et solidt grundlag.

Arbejdsgruppen skal herunder:

- sikre et nationalt overblik over det kliniske behov for adgang til helgenomsekventering med henblik på at forbedre diagnostik og behandling af patienter
- Kortlægge kriterier for udvælgelse af patienter, der skal have tilbudt helgenomsekventering
- evaluere den kliniske evidens for helgenomsekventering til konkrete patientgrupper samt foreslå helgenomsekventering til nye patientgrupper baseret på evidens for klinisk effekt for patienter og deres familier
- beskrive kriterier for inklusion af konkrete patientgrupper samt overordnede krav til tilpasning af NGC's infrastruktur
- rådgive om klinisk behov for svartider for helgenomsekventering og fortolkning for de enkelte patientgrupper/sygdomme
- på sigt fremme udvikling af kliniske retningslinjer for klinisk anvendelse af helgenomsekventering i samarbejde med LVS og relevante lægevidenskabelige selskaber
- fremme og bidrage til implementeringen af helgenomsekventering i sundhedsvæsenet
- følge op på initiativer og evaluere den kliniske effekt ved brug af bl.a. NGC's Vidensbaser og andre relevante datakilder

### 3. Godkendelse af anbefalinger vedrørende klinisk anvendelse af helgenomsekventering for konkrete patientgrupper

Anbefalingerne fra arbejdsgruppen vil blive forelagt og diskuteret i Forsknings- og infrastrukturudvalget. Efterfølgende vil anbefalingerne med bemærkninger fra Forsknings- og infrastrukturudvalget blive forelagt Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin. Bestyrelsen vil på baggrund af indstilling fra NGC træffe den endelige beslutning om, hvorvidt de anbefalede patientgrupper skal være omfattet af tilbud om helgenomsekventering under NGC's infrastruktur.

### 4. Medlemmer af Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering

Arbejdsgruppen etableres af NGC. Regionerne, LVS og NGC udpeger i samarbejde medlemmer til arbejdsgruppen. En bred repræsentation fra alle regioner samt relevante kliniske afdelinger og medicinske specialer er påkrævet. Medlemmer, der indstilles til arbejdsgruppen, 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 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.

Alle medlemmer skal underskrive en habilitetserklæring. NGC's habilitetspolitik omfatter alle ansatte og medlemmer af rådgivende udvalg, og alle individer skal angive interesser, som kan modstride, potentielt modstride eller blive opfattet som modstridende med NGC's interesser.

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, med Chief Medical Officer, Bettina Lundgren, og Chief of National WGS Center, Kasper Thorsen, fra NGC som permanente medlemmer. Fem medlemmer vil blive udvalgt af regionerne og fem af LVS. For hver af de i alt 10 valgte medlemmer skal der udpeges en suppleant. S sammensætningen af arbejdsgruppen vil se ud således:

- Chief Medical Officer, NGC (Formand)
- Chief of National WGS Center, NGC (Næstformand)
- 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

Andre personer vil kunne blive inviteret ad hoc, fx Chief Bioinformatic Officer eller andre nøglemedarbejdere fra NGC, til at deltage i møder eller for at bidrage til specifikke opgaver.

Ekspertter fra kliniske miljøer eller forskningsmiljøer i Danmark eller internationale partnere inden for personlig medicin vil ligeledes kunne blive inviteret til at bidrage.

## **5. Procedure for udvælgelse af medlemmer til Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering**

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 skal indstille tre medlemmer for hver medlemsplads i arbejdsgruppen. Af disse vil ét medlem og én suppleant blive udvalgt af NGC. Hver region vil således indstille tre personer og LVS vil indstille 15 personer. 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.

Regionerne og LVS vil få muligheden for at kommentere på den endelige sammensætning af arbejdsgruppen, før den formelt etableres.

## **6. Møder og administrativ understøttelse**

Arbejdsgruppen skal mødes minimum 4 gange årligt, og hvis et medlem er forhindret i at deltage, skal suppleanten deltage i stedet.

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

NGC vil arrangere et årligt nationalt møde hvor arbejdsgruppen og det Nationale Specialistnetværk (se afsnit 8) vil præsentere anbefalinger og beslutninger for en generel diskussion på tværs af patientgrupper.

Al relevant information vil offentliggøres på NGC's hjemmeside.

## **7. Involvering af kliniske afdelinger vedrørende udvælgelse af patientgrupper**

Alle kliniske afdelinger, medlemmer af arbejdsgruppen og lægevidenskabelige selskaber inviteres til at foreslå patientgrupper til at indgå i det nationale tilbud om helgenomsekventering til klinisk anvendelse. Arbejdsgruppen fastsætter kriterier, som skal vejlede processen for prioriteringen af patientgrupper, der foreslås tilbudt helgenomsekventering. Derefter vil arbejdsgruppen involvere relevante kliniske eksperter til at bidrage med klinisk viden og krav til nærmere at belyse fordelene af helgenomsekventering for en given patientgruppe.

Udvælgelsen af kliniske eksperter for en given patientgruppe vil blive foretaget af NGC i samarbejde med regionerne og relevante lægevidenskabelige selskaber. De kliniske eksperter bidrager med kliniske krav og højt specialiseret viden vedr. de specifikke patientgrupper for at sikre, at beslutninger træffes på et solidt klinisk grundlag.

## 8. Nationale Specialistnetværk for en given patientgruppe

Når en ny patientgruppe godkendes af Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin for adgang til helgenomsekventering, vil et Nationalt Specialistnetværk for den pågældende patientgruppe blive etableret. Det Nationale Specialistnetværk skal beskrive tekniske krav for udvikling af NGC's infrastruktur for den pågældende patientgruppe og planlægge og koordinere den nationale implementering i sundhedsvæsenet.

Det Nationale Specialistnetværk for en given patientgruppe vil bestå af relevante sundhedsfaglige personer. Det Nationale Specialistnetværk oprettes af NGC med henblik på at opnå en bred repræsentation fra relevante kliniske afdelinger og forskellige sundhedsfaglige profiler. Medlemmer udvælges af regionerne i samarbejde med relevante medicinske specialer samt andre relevante organisationer.

NGC vil beskrive hvilke kompetencer, der kræves af medlemmerne for de Nationale Specialistnetværk for de givne patientgrupper for at vejlede udvælgelsen af medlemmer. De Nationale Specialistnetværk rapporterer til Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering.

Det Nationale Specialistnetværk skal:

- udspecificere tekniske kriterier til inklusion af patienter indenfor den patientgruppe netværket er udpeget til at håndtere
- beskrive tekniske krav til udviklingen af NGC's infrastruktur, fx inden for rekvisitionssystemer, laboratorieprotokoller, bioinformatiske pipelines og værktøjer/software til fortolkning
- koordinere implementering af standardiserede procedurer i kliniske miljøer i relation til anvendelsen af helgenomsekventering
- beskrive opdatering af nationale vidensbaser, således at relevant data er indsamlet og sat i system
- på sigt bidrage til opdatering af nationale og internationale kliniske retningslinjer i samarbejde med relevante lægevidenskabelige selskaber
- planlægge og koordinere implementering af helgenomsekventering i de kliniske afdelinger, fx arbejdsgange og procedurer, således at patienter på tværs af landet vil modtage en ensartet behandling af høj kvalitet
- evaluere kompetencebehov, planlægge træning og uddannelse af sundhedsfagligt personale
- anbefale hvordan fortolkning for en given patientgruppe kan tilrettelægges mest hensigtsmæssigt under hensyn til kompleksitet, krav til kompetencer mv.