

Referat

7. møde i det nationale advisory board for patient, borger og etik

Dato: 16-10-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: AMP.NGC
Sagsnr.: 2311935
Dok.nr.: 2872380

Dato: 11. oktober kl.10-12

Sted: NGC, Lokale: Genom, 2. sal, bygning 208, Ørestads Blvd. 5, 2300 København

Sekretær: Astrid Munk Pedersen, NGC

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/5	10.00	Status på NGC v/Bettina Lundgren
2/5	10.10-10.25	Orientering af evalueringsrapporter v/Peter Johansen, Teamleder, Sundhedsfaglig Enhed, NGC <ul style="list-style-type: none">– I kommissorierne for de nationale specialistnetværk er det beskrevet, at der for hvert enkelt specialistnetværk skal udarbejdes en evalueringsrapport, der belyser effekten af helgeomsekventering for de enkelte patientgrupper. Her gives en status for disse rapporter
3/5	10.25-11.00	Brug af genetisk forskningsdata i klinikken Oplæg v/Lars Emde Poulsen, Jurist NGC <ul style="list-style-type: none">– Det fremgår af sundhedsloven at oplysninger indhentet til brug for forskning, statistik eller planlægning, ikke senere må behandles i andet end statistisk eller videnskabeligt øjemed. Det betyder, at de store mængder genetisk data, som er generet i forskningen, ikke kan bruges af klinikere i patientbehandlingen og diagnosticeringen– Udfordringer ved at data generet ifm. forskning ikke må bruges til patientbehandling Fælles diskussion, herunder: <ul style="list-style-type: none">– Hvilke begrænsninger ser advisory boardet ved denne lovgivning?– Ser advisory boardet nogle udfordringer ved at tillade at forskningsdatas brug i klinikken? Fx i forhold til kvaliteten af data– Ser advisory boardet nogle udfordringer ift. sekundære fund?
4/5	11.00-11.45	Dansk Referencegenom Oplæg v/ Iben Mundbjerg Gjødsbøl, Adjunkt på Institut for Folkesundhedsvidenskab <ul style="list-style-type: none">– Hvorfor er et dansk referencegenom en god ide?– Hvordan spiller det sammen med projektet Genome of Europe?– Hvilke juridiske og etiske aspekter skal man være opmærksomme på?

		<p>Fælles diskussion, herunder:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Hvilke etiske problemstillinger ser advisory boardet ved valg af ”etnisk dansk” referencegenom? – Har advisory boardet gode input til, hvordan projektet skal forholde sig til sekundære fund – Har advisory boardet gode input til, hvordan projektet sikre sig mod for stor inklusionsbias <p><i>Se mere information i bilag 2</i></p>
5/5	11.45-12.00	Afrunding v/Kirsten Kyvik

Deltagere

Kirsten Kyvik, indstillet af Danske Universiteter (formand)
 Jan Rishave, indstillet af Danske Patienter (næstformand)
 Mette Nordahl Svendsen, indstillet af Danske Universiteter
 Lars Henrik Jensen, indstillet af LVS/DSKO
 Morten Freil, indstillet af Danske Patienter
 Irene Kibæk Nielsen, indstillet af LVS/DSMG
 Anita Kruse, indstillet af Danske Patienter
 Jacob Giehm Mikkelsen, indstillet af Etisk råd

Eksterne gæster

Iben Mundbjerg Gjødsbøl, Københavns Universitet

Afbud

Camilla Noelle Rathcke, indstillet af Lægeforeningen

Sekretariat

Bettina Lundgren, Direktør, Nationalt Genom Center
 Astrid Munk Pedersen, Specialkonsulent, Nationalt Genom Center
 Lene Cividanes, Sektionsleder, Nationalt Genom Center
 Lars Emde Poulsen, Chefkonsulent, Nationalt Genom Center
 Peter Johansen, Teamleder, Nationalt Genom Center

Referat

1/5 Status på NGC

Indberetning til NGC: Ved udgangen af september var der 19.275 genomer i databasen og alle 17 patientgrupper er i drift. Det har været en langsom opstart, og det har taget tid at implementere en helt ny teknologi i klinikken. Men nu er langt de fleste afdelinger godt med. Der er nogle patientgrupper, der endnu ikke indberetter så mange WGS'er, hvilket kan skyldes, at nogle specialer er ved at gentænke deres arbejdsflow.

Årsmødet for personlig medicin 2023: NGC's årsmøde var en stor succes med mange interessante oplæg, herunder flot oplæg fra en patient: Vigtigt budskab at diagnosticering og behandling betyder meget for patienter og pårørende. Til årsmødet, har NGC udarbejdet en folder med patient historier, de kan læses her: <https://ngc.dk/patienter/patientfortaellinger> og folderen sendes ud med referatet. Hele årsmødet kan høres her: [Årsmøde i personlig medicin 2023 \(ngc.dk\)](#)

Internationalt samarbejde: På årsmødet blev en samarbejdsaftale mellem NGC og Genomics England underskrevet. Fokus i samarbejdet er videns-udveksling og undersøge mulighed for datadeling. NGC har i samarbejde American Society of Human Genetics udarbejdet en film om NGC. Filmen vil være at finde på NGC's hjemmeside.

Ny strategi for personlig medicin: NGC afventer, at arbejdet med at udarbejde en ny strategi påbegyndes.

Visionen for bedre brug af sundhedsdata: Der er igangsat en række projekter som proof of concepts, hvor forskellige løsninger skal testes.

2/5 Orientering af evalueringsrapporter

Ifølge kommissorierne for specialistnetværkene skal der for hvert netværk udarbejdes en statusrapport, som skal følge op på implementeringen og den kliniske effekt af WGS. Rapporterne kigger på antal WGS'er pr region og patientgruppe samt procestid fra prøven modtages til data frigives til fortolkning. Effekten af WGS undersøges ved litteratur gennemgang, internationale erfaringer samt interviews med klinikere.

Rapporterne beskriver patientcases (nogle er beskrevet i patienthistorierne på hjemmesiden), som belyser merværdien for patienterne.

En stor udfordring er, at det øget antal WGS'er, der udføres, betyder længere svartid, da der er mangel på fortolkere og bioinformatikere.

Alle rapporter vil blive lagt på hjemmesiden, når de er færdige. Og i 2024 publiceres en samlet rapport.

I regi af 1+ Million Genomes har mange lande udvist stor interesse for disse rapporter, da Danmark er en af de få lande med erfaring i implementering WGS'er i sundhedssystemet.

Fælles diskussion:

Det blev drøftet, om der i nogle patientgrupper er indikationer på, at WGS ikke har en merværdi. Generelt er klinikkerne positivt stemt for brugen af WGS, da én analyse kan give mange informationer. Især i kræftgrupperne er DK meget langt fremme ved at bruge WGS i behandlingen, der er dog endnu ikke udarbejdet rapporter for disse patientgrupper.

Lange svartider er en vigtig problemstilling. Det er især fortolkning og bioinformatikken, der giver lang svartid. Der skal findes en løsning på dette. For enkelte patienter er svartiden væsentligt forringet. Evalueringsrapporterne kan forhåbentligt bidrage til at der prioriteres og fokuseres på at løse denne udfordring. AI er formentlig en del af løsningen (på den længere bane).

Advisory boardet udtrykte ønske om at bidrage til drøftelserne af prioriteringer og løsninger på problemstillingen.

3/5 Brug af genetisk forskningsdata i klinikken

Det fremgår af sundhedsloven § 48 stk. 1 og databeskyttelsesloven §10 stk. 2 at oplysninger indhentet til brug for forskning ikke må benyttes til andet (dvs. i klinisk sammenhæng).

Ifølge GDPR må data ikke bruges til andre formål end først tiltænkt (formålsbegrænsning), men denne kan måske omgås ved national lov. Loven blev indført da kvaliteten af forskningsdata ofte ikke var så god som klinisk data.

Det er ikke til patientens bedste og ressourcospild, når data genereret ifm. forskning ikke kan bruges, hvis donoren senere bliver patient og har brug for at få foretaget en WGS (eller andre omfattende genetiske analyser).

Advisory boardet drøftede muligheder og konsekvenser af eventuelle ændringer af loven og eller en bekendtgørelse med undtagelser.

Med et samtykke fra borgeren vil en forsøgsperson i teorien kunne samtykke til, at data fra et forskningsprojekt vil kunne benyttes i egen patientbehandling.

Kvaliteten af data var en udfordring tidligere, men nu er vi et nyt sted og kvaliteten er ofte den samme i forskning og i klinik. Hvis vi kan garantere kvaliteten, så vil patienter være enige i, at deres data skal genbruges.

Såfremt data kan blive genbrugt i patientbehandling vil det være relevant at informere - nu patienten (tidligere forsøgsperson) – om brugen og indhente nyt samtykke, herunder omkring tilbagemelding på sekundære fund. Kommunikation overfor patienten er vigtig. Data skal bruges til det som er bedst for patienten, men det skal sikres, at det er det, som patienten ønsker. Et register – i tråd med Vævsanvendelsesregisteret – kunne være fundamentet for forsøgspersoners mulighed til at samtykke til eller opt-out fra, at data fra forskning kan bruges til patientbehandling.

Forslag om at undersøge borgernes (patienternes) forventninger i en evt. kommende borgerundersøgelse.

Enighed om at reglerne er bremsende. Det kunne være en stor fordel at gå sammen med patientorganisationerne, som en vægtig stemme for at ændre lovgivningen.

4/5 Dansk Referencegenom

I efteråret 2020 igangsatte NGC en foranalyse af behovet for et dansk referencegenom, der konkluderede at dansk referencegenom vil give stor værdi til både klinik og forskning.

NGC påtænker at deltage i en EU-ansøgning om en samling af europæiske referencegenomer – DK skal bidrage med dansk data og opnår samtidig adgang til en stor mængde data/referencegenom fra de øvrige deltagende lande.

Iben M. Gjødsbøl fra Institut for Folkesundhedsvidenskab, Københavns Universitet holdte et oplæg om de sociale og samfundsvidenskabelige perspektiver ved et referencegenom.

Med udgangspunkt i præsentationen drøftede advisory boardet vigtigheden af at et "dansk" referencegenom repræsenterer alle danske patienter og ikke kun etnisk danske.

Det er vigtigt at deltage og bidrage i det europæiske projekt, så de deltagende parter i fællesskab kan sikre at så mange etniske grupper som muligt er repræsenteret. Som fortolker vil man kunne selektere i referencegenomet, så det bedst muligt repræsenterer den konkrete patient, så fx ikke-relevante varianter sorteres fra i forhold til den konkrete patient. Det vigtigste ved et referencegenom er, at man kan finde ud af om varianten har betydning for sygdom – derfor er størrelsen på det samlede datasæt også helt afgørende. Alle patienter vil få gavn af et referencegenom – også selv om mindre etniske grupper ikke nødvendigvis er repræsenteret med eget referencegenom.

Der blev udtrykt opbakning til NGC's ønsker om at se på mulighederne for at indgå samarbejde med Grønland og Færøerne.

Danskere ønsker generelt at deres data bruges og vil gerne have information om eventuelle sekundære fund. Dog skal det være op til den enkelte deltager i projektet og alle deltagere skal derfor informeres grundigt og have mulighed for at fravælge oplysninger om sekundære fund.

5/5 Afrunding

Kirsten Kyvik opsummerede mødet:

Det havde været nogle rigtig gode diskussioner. Den måske vigtigste pointe var, at det vil være uetisk ikke at bruge (forsknings)data i klinikken, når det findes. Især i forhold til ressourcer.

Under eventuelt blev udtryk ønske om, at der afholdes et længere møde en gang om året med fysisk fremmøde. Øvrige møder kan være hybrid.