

Kommissorium - Rådgivende gruppe for brugen af referencekohorte

Dato: 08-10-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: IVB.NGC
Sagsnr.: 2401272
Dok.nr.: 2938599

Rådgivende gruppe for brugen af referencekohorte

1. Baggrund

Nationalt Genom Center (NGC) repræsenterer Danmark i det tværeuropæiske 1+ Million Genomes Initiativ og de dertilhørende arbejdsgrupper og projekter. Som en del af dette arbejde, har NGC valgt at indgå i projektet "Genome of Europe" (GoE) som har til formål at udvikle en kombineret tværeuropæisk referencedatabase, der kan styrke fortolkning af genetisk data i både klinik og forskning. Projektet er medfinansieret af EU under Digital Europe programmet.

NGC udvikler i samarbejde med Statens Serum Institut (SSI) det danske bidrag til GoE-projektet. Det betyder, at vi skal etablere en referencekohorte som har til formål at styrke fortolkningen af genetiske data i både klinik og forskning og samtidigt føde ind i en tværeuropæisk referencedatabase. Det danske bidrag skal efter etableringen forankres i NGC's infrastruktur og gøres tilgængeligt for det danske sundhedsvæsen og forskningsmiljø, samt indgå i GoE-projektet.

Til etableringen af en referencekohorte knytter sig en række beslutninger, der har betydning for materialets brugbarhed og værdi i både klinik og forskning. Der er derfor behov for at etablere en gruppe af eksperter/slutbrugere, der kan rådgive om, hvordan en referencekohorte bedst konstrueres, så den giver mest værdi for det danske sundhedsvæsen og forskningsmiljø.

2. Gruppens formål og opgaver

Gruppens formål er at rådgive NGC om, hvordan en national referencekohorte bedst tilpasses den danske kontekst indenfor de rammer der er fastsat af GoE-projektet, så vi kan sikre, at det danske bidrag er anvendeligt i det danske sundhedsvæsen og forskningsmiljø.

Gruppen skal

- rådgive NGC om brugen af en referencekohorte i klinisk fortolkning.
- rådgive NGC om brugen af en referencekohorte i forskning indenfor personlig medicin.
- rådgive NGC om inklusions- og eksklusionskriterier.
- rådgive NGC om hvilke fænotypiske data der er relevante at inkludere.
- rådgive NGC om konstruktionen af referencekohorten.
- rådgive NGC om samtykke og proces for tilbagemelding af sekundære fund.
- rådgive NGC om andre afledte spørgsmål relateret til etablering af en referencekohorte.

Styregruppen for det danske bidrag til GoE orienteres løbende om den rådgivende gruppes arbejde og indstillinger og modtager i relevant omfang de output, der produceres, fx mødereferater og lignende.

3. Den rådgivende gruppes medlemmer

Den rådgivende gruppe nedsættes af NGC og består af eksperter med konkret og aktuel erfaring med fortolkning af omfattende genetiske analyser inkl. helgenomsekventering i klinisk praksis, samt repræsentanter for det danske forskningsmiljø indenfor personlig medicin. Det er væsentligt for gruppens virke, at medlemmerne repræsenterer potentielle slutbrugere af en referencekohorte, samt har en betydelig indsigt i nuværende og fremtidige behov i relation til (klinisk/diagnostisk/forskningsmæssig) fortolkning af omfattende genetiske analyser. Ydermere vil det være hensigtsmæssigt, at der i gruppen er viden om etablering af en referencekohorte.

Repræsentanter for klinisk fortolkning af omfattende genetiske analyser udpeges af NGC på baggrund af forslag fremsendt af de videnskabelige selskaber 'Dansk Selskab for Medicinsk Genetik' og 'Dansk Selskab for Kliniske Akademikere', samt af de to nationale laboratoriefaciliteter. NGC udpeger 2 medlemmer fra hvert videnskabeligt selskab samt et medlem fra hver af de to nationale laboratoriefaciliteter. NGC udpeger tre repræsentanter fra det danske forskningsmiljø indenfor personlig medicin. Medlemmerne udpeges alene på baggrund af deres faglige ekspertise.

En bred national og faglig repræsentation fra hhv. kliniske miljøer og forskningsmiljøer, der aktuelt fortolker omfattende genetiske analyser, er påkrævet.

NGC varetager formandskabet.

Gruppen består af følgende medlemmer:

- 1 medlem fra Nationalt Genom Center (formand)
- 2 medlemmer fra Dansk selskab for medicinsk genetik
- 2 medlemmer fra Dansk selskab for kliniske akademikere
- 2 medlemmer fra de nationale laboratorieenheder
- 3 medlemmer fra forskningsmiljø indenfor personlig medicin med kendskab til brug af referencekohorte og/eller etablering af referencekohorte

Medlemmer, der udpeges til den rådgivende gruppe, skal underskrive en habilitetserklæring samt følge NGC's habilitetspolitik.

Fra NGC deltager relevante medarbejdere ved behov eller for at bidrage til specifikke opgaver. Den rådgivende gruppe kan indkalde andre faglige eksperter efter behov.

Formandskabet sikrer koordination og sammenhæng på tværs mellem den rådgivende gruppe, juridisk og etisk rådgivende gruppe for etablering af referencekohorte samt GoE- projektet.

Antallet af medlemmer i den rådgivende gruppe kan løbende justeres, hvis styregruppen vurderer at der er behov for at inddrage yderligere kompetencer eller reducere antallet af medlemmer. Ændringer i medlemmer godkendes i Styregruppen for det danske bidrag til GoE.

4. Møder og sekretariat

Projektet forventes at løbe fra august 2024 frem til december 2027. Der forventes at blive afholdt 3 møder i projektets første år - hhv. 1 møde i efteråret 2024 og to møder i foråret 2025. Herefter forventes det, at der vil blive afholdt 1-2 årlige møder frem til projektets afslutning. Den rådgivende gruppe kan også blive bedt om at kommentere skriftligt på projektmateriale.

NGC yder administrativ støtte til den rådgivende gruppe i form af forberedelse af dagsordener og udarbejdelse af mødereferater.

Den rådgivende gruppes kommissorium, sammensætning samt referater fra møder og andet relevant materiale offentliggøres på www.ngc.dk.

5. Den rådgivende gruppes kommissorium

Den rådgivende gruppes kommissorium er godkendt af NGC og SSI.

Væsentlige ændringer i den rådgivende gruppes kommissorium godkendes i Styregruppen for det danske bidrag til GoE.