



Referat fra møde i fagligt råd for genomisk medicin

Dato og sted

Tirsdag den 17. juni 2025 kl. 12-15 (inkl. frokost).

Mødet blev afholdt i Nationalt Genom Center, Ørestads Boulevard 5, København S.

Dagsorden		
Pkt. 1	Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen	12.00-12.05
Pkt. 2	Drøftelse af formatet for det flerårige strategiske arbejdsprogram	12.05-12.45
Pkt. 3	Visionen for bedre brug af sundhedsdata	12.45-13.15
Pkt. 4	Kræftplan V	13.15-13.45
Pkt. 5	Drøftelse af emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser	13.45-14.50
Pkt. 6	Evt.	14.50-15.00

Deltagere:

Fagligt råd

- Ole Halfdan Larsen, Region Midtjylland (formand)
- Lilian Bomme Ousager, Region Syddanmark
- Henrik Ancher Sørensen, Region Sjælland
- Maria Rossing, Region Hovedstaden
- Jan Nybo, Region Nordjylland (suppleant for Inge Søkilde Pedersen)
- Bettina Lundgren, Nationalt Genom Center
- Malene Bøgehus Rasmussen, Nationalt Genom Center
- Isa Olofsson, Københavns Universitet (suppleant for Eva Hoffmann)
- Ditte Demontis, Aarhus Universitet
- Anne Stidsholt Roug, Lægevidenskabelige Selskaber
- Sabine Grønberg, Lægevidenskabelige Selskaber
- Britt Elmedal Laursen, Lægevidenskabelige Selskaber
- Thomas Morris Hey, Lægevidenskabelige Selskaber
- Elsebet Østergaard, Lægevidenskabelige Selskaber

Sekretariatet

- Anders Thomsen Lunde, Region Syddanmark
- Kasper Lindegaard-Hjulmann, Nationalt Genom Center
- Anne-Katrine Skovby Lindquist, Danske Regioner
- Catherina Bozorgi, Danske Regioner

Afbud:

- Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland
- Eva Hoffmann, Københavns Universitet

Pkt. 1 Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen

Referat

Formand Ole Halfdan Larsen bød velkommen til mødet, og der blev afholdt en kort præsentationsrunde blandt rådet.

Pkt. 2 Drøftelse af formatet for det flerårige strategiske arbejdsprogram

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter, hvordan det flerårige strategiske arbejdsprogram konkret skal se ud med henblik på at blive enige om formatet for et slutprodukt.

Referat

Der blev præsenteret udkast til en disposition for det flerårige strategiske arbejdsprogram, som bl.a. indeholder strategiske mål, indsatsområder, aktivitetsplan og organisering. Rådet tilsluttede sig formatet og drøftede behovet for realistiske økonomiske rammer. Det er planen, at rådet udarbejder one-pagere, som skal danne grundlag for arbejdsprogrammet, jf. pkt. 5.

Sagsfremstilling

Det faglige råd har til formål at rådgive den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen om udvikling og fremtidssikring af omfattende genetisk analyse på mellemlang og lang sigt. I den forbindelse skal rådet som en af sine hovedopgaver indstille et oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udviklingen af omfattende genetiske analyser til den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen. Oplægget skal præsenteres for den nationale bestyrelse på bestyrelsesmødet den 3. oktober 2025.

Der lægges op til, at fagligt råd for genomisk medicin på mødet drøfter, hvordan oplægget/slutproduktet for det flerårige strategiske arbejdsprogram skal se ud. Rådet bedes forud for mødet gøre sig tanker om, hvordan et slutprodukt kan se ud.

Pkt. 3 Visionen for bedre brug af sundhedsdata

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin tager orienteringen om status på visionen for bedre brug af sundhedsdata til efterretning, og at rådet drøfter samspillet med rådets arbejde med det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Referat

Malte Thyssen (chefkonsulent, Sundhedsdatastyrelsen) orienterede om status på realiseringen af Vision for bedre brug af sundhedsdata. Fagligt råd tog orienteringen til efterretning. Der blev udtrykt bekymring for, om der er tilstrækkelige juridiske ressourcer til at sikre en smidig sagsbehandling af

ansøgninger om adgang til sundhedsdata i det kommende Ét Kontaktpunkt. Rådet udtrykte ønske om at være tæt involveret i det videre arbejde med Visionen og spurgte ind til koordineringen med de regionale datastøttecentre. Malte nævnte, at der ønskes input fra regionerne, og at de er ved at etablere en referencegruppe, som bl.a. skal fungere som en faglig og teknisk sparringspartner i test- og udviklingsfasen. En invitation til deltagelse i referencegruppen er blevet fremsendt til regionernes hovedpostkasser i maj (invitation er vedlagt referatet).

Sagsfremstilling

Formålet med Visionen for bedre brug af sundhedsdata er at gøre sagsgangene for ansøgninger om data mere smidige og lette processen fra ansøgning til godkendelse og indhentning af de relevante data er i hus og kan analyseres. Dette sker gennem to hovedleverancer:

- Ét kontaktpunkt, der er den organisatoriske ramme, som alle ansøgninger om sundhedsdata skal gå igennem.
- En Analyseplatform, der giver mulighed for at koble og analysere store mængder data fra forskellige datakilder og dataansvarlige myndigheder.

Både Ét kontaktpunkt og Analyseplatformen skal organiseres i en ny driftsorganisation, som bliver en del af Digital Sundhed Danmark. Inden den nye driftsorganisation oprettes, er der etableret en transitionsorganisation med finansiering fra Novo Nordisk Fonden. Transitionsorganisationen skal som en form for for-projekt bygge bro mellem det nuværende setup og den driftsorganisation, der skal etableres. Transitionsorganisationen blev etableret den 1. april 2025 og afspejler det setup, der allerede er på området for så vidt angår organisering og bemanning, så man sikrer mest mulig kontinuitet. Driftsorganisationen etableres pr. 1. januar 2028. Projektbeskrivelsen for realisering af trin 1 for visionen for bedre brug af sundhedsdata er vedlagt.

Status på visionen for bedre brug af sundhedsdata præsenteres med et kort oplæg på mødet. Med oplægget lægges der op til en fælles drøftelse af samspil og opmærksomhedspunkter for rådets arbejde med det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Bilag

- Bilag: Beskrivelse af projekt til realisering af trin 1 af visionen for bedre brug af sundhedsdata

Pkt. 4 Kræftplan V

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter indhold af Kræftplan V samt betydning og opmærksomhedspunkter for samspillet med rådets arbejde med det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Referat

Britt Elmedal Laursen præsenterede udvalgte elementer fra Kræftplan V, som vurderes at have særlig relevans for fagligt råd for genomisk medicin. Kræftplanen rummer i alt 36 initiativer, og Britt fremhævede bl.a. følgende som særligt relevante:

- Initiativ 10 om videreudvikling af kræftpakker
- Initiativ 13 om systematisk patientinddragelse i kræftforløb
- Initiativ 31 om bedre brug af kunstig intelligens og sundhedsteknologi,
- Initiativ 32 om styrket anvendelse af data på kræftområdet,
- Initiativ 33 om lige adgang til kræftmedicin
- Initiativ 34 om bedre brug af sundhedsdata til mere målrettet behandling
- Initiativ 36 om mere robust kræftbehandling

Rådet hæftede sig især ved, at Genomiske data bliver et vigtigt led i "fødekæden" af sundhedsdata, og der med Kræftplan V bliver behov for ekstra fokus på samspil mellem genomisk medicin og henholdsvis de kliniske kvalitetsdatabaser og kræftpakkerne.

På den baggrund blev det drøftet, hvordan rådet aktivt kan bidrage til at identificere konkrete muligheder for integration og effektivisering i samspillet mellem genomisk medicin og kræftområdet. Det blev fremhævet på mødet, at det faglige udvalg, der skal nedsættes i regi af Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut i forbindelse med Kræftplan V, skal søges koordineret med indsatser i det strategiske arbejdsprogram.

Sagsfremstilling

Regeringen har nu offentliggjort Kræftplan V, som indeholder elementer, der med fordel kan tages højde for i rådets videre arbejde. På mødet vil Britt Elmedal Laursen præsentere et kort oplæg med fokus på dele af Kræftplan V, der kan være relevante for rådets arbejde. Der vil med afsæt i oplægget lægges op til en fælles drøftelse af samspil og opmærksomhedspunkter for rådets arbejde med det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Bilag

- Bilag: Kræftplan V

Pkt. 5 Videre drøftelse af emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin drøfter og kvalificerer forslag til emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram med henblik på at udarbejde et arbejdsprogram med konkrete indsatsområder.

Referat

Rådet drøftede mulige emner til det flerårige strategiske arbejdsprogram med udgangspunkt i de emner, som blev foreslået på forrige møde i rådet. One-pagere blev gennemgået for emnerne best-practice, forskning, national genomdatabase samt samspil og koordinering med Vision for bedre brug af sundhedsdata. Der blev drøftet input til one-pagere for de foreløbige emner til arbejdsprogrammet. Der var enighed om nødvendigheden af at påbegynde den skriftlige kvalificering nu og hen over sommeren, og der blev udpeget ansvarlige rådsmedlemmer til at drive dette arbejde. One-pagerne gennemgås på det kommende møde i rådet den 26. august.

Vedlagt findes en skabelon til udarbejdelse af one-pagerne. Udkast til one-pagere skal senest sendes den **11. august** til formanden og sekretariatet olelarse@rm.dk, cathb@regioner.dk, klh@ngc.dk, atl@rsyd.dk. Udkast til one-pagere må gerne deles med øvrige i rådet eller med baglandet med henblik på input inden deadline. Rådet er også velkomne til at række ud til sekretariatet ved spørgsmål. Det er muligt for rådsmedlemmer at bidrage med andre one-pagere end det, som er beskrevet nedenfor. Der er således plads til supplerende tiltag, men sekretariat og formandskab vil gerne informeres, hvis man arbejder på en one-pager. Ligeledes vil sekretariat og formandskab samle op på, om der er noget væsentligt for arbejdsprogrammet, som er forbigået i processen.

Fordeling af emner og ansvarlige:

- **National Genomdatabase**
Ansvarlig: NGC
- **Forskning**
Ansvarlig: NGC - foreslået at dette er i samspil med Inge Søkilde (fraværende på mødet), da hun ligeledes er medlem af rådet for forskning.
- **HPC-kapacitet**
Ansvarlig: NGC
- **Kliniske databaser og kræftplan V:**
Ansvarlig ift. kliniske databaser: Området blev ikke tildelt et rådsmedlem. Sekretariatet vil i første omgang se på, hvordan der kan laves en overordnet beskrivelse, som kan kvalificeres af rådet - evt. med inddragelse af den tekniske arbejdsgruppe i regi af NGC.

Ansvarlig ift. kræftpakker: Britt Elmedal Laursen (primær) og Maria Rossing (sekundær)

- **Best practice**

Ansvarlig ift. national proces for tilbud om WGS til nye patientgrupper: Lilian Bomme Ousager og Anne Stidsholt Roug

Ansvarlig ift. referencegenom/pangenomgraf: Ole Halfdan Larsen

Ansvarlig ift. mulighed for deling af pipelines i klinik (hensigtserklæring): Ole Halfdan Larsen/sekretariatet

- **Jura**

Ansvarlig: NGC's jurist bidrager med et indledende udkast med henblik på skitsering af de juridiske udfordringer på området og vejen frem. Udkast kan senere kvalificeres af rådet og evt. den juridiske arbejdsgruppe for sundhedsforskning med bred repræsentation fra regioner og universiteter.

- **Værdi for patienter og lighed**

Ansvarlig: Ole Halfdan Larsen og Lilian Bomme Ousager

- **Variant- og frekvensdatabasen**

One-pager på området er midlertidigt parkeret og afventer strategien for personlig medicin, som forventes lanceret i august 2025.

Derudover var der enighed om, at der kan udarbejdes et emnekatalog med emner, som i første omgang ikke kvalificerer sig til arbejdsprogrammet. Re-analyse af genomdata blev bl.a. noteret som et emne til evt. senere behandling i rådet.

Sagsfremstilling

Det faglige råd har på rådets første møde den 10. april drøftet mulige emner til det strategiske arbejdsprogram og vurderet emnernes vigtighed (se bilag). I første omgang har rådet som pejlemærke vurderet følgende seks emneområder som værende vigtigst.

- **Jura**

- Fx at sikre det juridiske grundlag for deling af data på flere niveauer samt sikre juridisk koordination og ledelse.

- **Best practice**

- Fx ensartet fortolkning af genetiske analyser på tværs af landet og understøttelse af kvalitetssikring af analyser og dokumentation af betydning for patientbehandlingen.

- **Forskning**

- Fx udstilling til forskning genomdatabase + registre for kliniske data. Forretningsmodel for adgang. Hvem har adgang til hvad og hvordan?

- **Variant- og frekvensdatabase**
 - Fx adgang til nationale og internationale frekvens- og variantdata til at understøtte fortolkning af genetiske data, så processen bliver mere effektiv og ensartet på tværs af landet.
- **Samspil med nye nationale strategier og tiltag**
 - Fx samspil og koordinering med Visionen for bedre brug af Sundhedsdata, strategi for personlig medicin, Digital Sundhed Danmark, Kræftplan V mm.
- **Den nationale genomdatabase**
 - Fx udvikling af smidige tekniske løsninger til hurtig udlevering af genomdata fra genomdatabasen til klinisk og forskningsmæssig brug.

Endvidere vurderede rådet også, at følgende emner er relevante at inddrage i arbejdsprogrammet: Nye teknologier, Fælles tilgange og udfordringer/tværgående temaer, HPC-kapacitet, Koordinering af regionernes opgave med helgenomskventeringer, Udvikling af national bioinformatisk procedure til farmakogenetiske analyser, Evaluerings.

Den nationale bestyrelse blev orienteret om rådets forslag til emner ved bestyrelsesmødet den 7. maj. Bestyrelsen bakkede som udgangspunkt op om de foreløbige emner til arbejdsprogrammet. Til brug for rådets videre arbejde med arbejdsprogrammet bemærkede bestyrelsen, at "nye teknologier" ikke bør fremstå som et separat emne, men snarere bør indgå som et delelement i alle emner i arbejdsprogrammet.

Der lægges op til, at rådet på mødet drøfter konkrete forslag til indsnævring og præcisering af arbejdsplanen inden for de foreløbige emner til arbejdsprogrammet samt omfanget og forudsætningerne for implementering af de indsatser, som blev drøftet ved forrige rådsmøde den 10. april. Konkret vil punktet indeholde plenudrøftelser og arbejde i mindre grupper med henblik på nærkvalificering af arbejdsplanen til arbejdsprogrammet og forslag til videre proces med udarbejdelse af one-pagere og evt. nedsættelse af mindre arbejdsgrupper.

I one-pagerne kan rådet fx forholde sig til:

- Baggrund og motivation: Hvad er nuværende status, og hvorfor er emnet vigtigt
- Mål: Hvad er målet/målene med indsatsen? Kvalificering af emnet set i henhold til beslutninger, som bestyrelsen skal træffe.
- Behov: Hvad skal rådet forberede/udarbejde forinden?
- Aktiviteter/arbejdsprogram: Hvad skal der arbejdes med for at nå målene? Er der barrierer, der skal fjernes (fx juridiske)? Er der behov for nye tiltag? Er der snitflader til andre initiativer?
- Tid: Er emnet relevant på kort, mellem eller lang bane?
- Aktører: Er der behov for at inddrage eksperter og/eller nedsætte en arbejdsgruppe for at kvalificere emnet yderligere?

Videre proces Rådet arbejder videre med emnerne til det flerårige strategiske arbejdsprogram frem til næste møde den 26. august. Ved rådsmødet den 18. november skal rådet godkende det endelige arbejdsprogram, som efterfølgende vil blive forelagt til godkendelse i den nationale bestyrelse for drift

af genomdatabasen ved bestyrelsesmødet den 3. december.

Bilag

- Bilag: Foreløbige emner til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser

Pkt. 6 Evt.

Referat

Rådsmedlemmerne evaluerede kort mødet. Det blev bl.a. fremhævet, at det fungerer godt med oplæg på møderne, og at der bør indlægges flere pauser i løbet af møderne. Sekretariatet tager bemærkningerne til efterretning. Derudover bemærkede formanden, at der forventeligt indkaldes til et ad-hoc møde i rådet, når den kommende strategi for personlig medicin lanceres.

Næste møde i rådet den 26. august afholdes fysisk i Odense, hvor Lilian Ousager er vært. Det blev foreslået, at der lægges en fremvisning/rundtur midtvejs i mødet, som kan fungere som en pause. Mødeindkaldelsen udvides derfor til kl. 10-14 i stedet for kl. 10-13. Nærmere information om lokation og tidspunkt vil snarest muligt fremgå af mødeindkaldelsen.