



Referat fra møde i fagligt råd for genomisk medicin

Dato og sted

Mødet blev afholdt tirsdag den 26. august 2025 kl. 10-13 med efterfølgende mulighed for rundtur på OUH fra kl. 13-14.

Mødet blev afholdt fysisk ved Odense Universitetshospital i Klinikbygningen, Klørvænget 23.

Dagsorden		
Pkt. 1	Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen	10.00-10.05
Pkt. 2	Videre arbejde med oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, herunder præsentation af onepagere	10.05-11.35
	FROKOSTPAUSE	11.35-12.15
Pkt. 3	Status på strategi for personlig medicin v/Danske Regioner	12.15-12.45
Pkt. 4	Evt.	12.45-13.00

Deltagere:

Fagligt råd

- Ole Halfdan Larsen, Region Midtjylland (formand)
- Lilian Bomme Ousager, Region Syddanmark
- Henrik Ancher Sørensen, Region Sjælland
- Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland
- Bettina Lundgren, Nationalt Genom Center
- Malene Bøgehus Rasmussen, Nationalt Genom Center
- Isa Olofsson, Københavns Universitet (suppleant)
- Anne Stidsholt Roug, Lægevidenskabelige Selskaber
- Sabine Grønborg, 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:

- Ditte Demontis, Aarhus Universitet
- Maria Rossing, Region Hovedstaden
- Torben Hansen, Københavns Universitet

Pkt. 1 Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen

Pkt. 2 Videre arbejde med oplæg til flerårigt strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser, herunder præsentation af one-pagers

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin arbejder videre med oplæg til et flerårigt strategisk arbejdsprogram, herunder at rådet kvalificerer vedlagte one-pagers, som skal indgå i arbejdsprogrammet, og at rådet drøfter, hvorvidt der er øvrige indsatsområder, som bør indgå i arbejdsprogrammet.

Referat

På mødet blev første udkast til one-pagers præsenteret, og rådet drøftede input og emnernes relevans for inddragelse i det flerårige strategiske arbejdsprogram.

Jura

NGC præsenterede hovedpointerne fra one-pageren, som beskriver juridiske aktiviteter inden for det genomiske område, som NGC er involveret i, i samarbejde med øvrige relevante aktører, herunder:

- Opdatering af bekendtgørelse om indberetning af genetiske oplysninger.
- Ny bekendtgørelse om beslutningsstøtte vedrørende genetiske oplysninger.
- Videreudvikling af skriftligt samtykke til omfattende genetiske analyser, herunder mulighed for digitalt samtykke. Rådet drøftede muligheden for at nedsætte en arbejdsgruppe, som kan arbejde videre med dette.
- Mulighed for anvendelse af forskningsdata til kliniske formål (bekendtgørelse).

Rådets medlemmer gjorde opmærksom på en række yderligere juridiske emner:

- Helgenomsekventering af afdøde
- Regional analyse af større mængder eksisterende WGS'er i den Nationale Genomdatabase (f.eks. ved genkørsel eller opdatering af værktøjer)
- Kobling af genomdata med andre eksterne datakilder. Derunder at genomdatabasen kan indgå i Visionen for bedre sundhedsdata's spoke and hub model.

Det skal vurderes, hvorledes man mest hensigtsmæssigt kan berøre disse emner i det strategiske arbejdsprogram.

Der var i rådet enighed om, at jura er et vigtigt indsatsområde, som fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet. NGC driver det videre arbejde med inddragelse af Lilian Ousager, Torben Hansen/Isa Olofsson og Ole Larsen.

HPC-kapacitet

NGC præsenterede fem aktiviteter for videreudvikling af HPC/infrastruktur, herunder:

- Udarbejdelse af IT-sourcing strategi. Tidsplan: 2. halvår 2025.
- Indkøb af ny storage-platform. Tidsplan: september 2025 til juli 2026.
- Driftoptimering. Tidsplan: 2025 til 2028.
- Udskiftning af kø-system. Tidsplan: 1. halvår 2026.
- Udskiftning af licenser til virtualisering. Tidsplan: 2026 til 2027.

Der var i rådet enighed om, at dette indsatsområde fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet, uden at man dog kunne forholde sig til den økonomiske side i forhold til udbyttet, som NGC gjorde opmærksom på er et element i bestyrelsens behandling af budgettet. Det blev besluttet, at der indhentes input fra den tekniske arbejdsgruppe, inden rådet arbejder videre med indsatsområdet.

Forskning (revideret udgave efter møde 17/6)

Der blevet præsenteret to mål for arbejdet med forskning, herunder:

1. At gøre det muligt for forskningsprojekter at indberette genomdata genereret i forskningsøjemed til Genomdatabasen
2. At udvikle en standardløsning for kobling af data i Genomdatabasen med andre datakilder

Der var i rådet enighed om, at dette indsatsområde fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet. Rådet drøftede prioriteringen af målene, herunder at mål 2 bør prioriteres højest. Det blev aftalt, at NGC arbejder videre med området og inddrager relevante fora.

National proces for tilbud om genomsekventering til nye patientgrupper

Det blev fremhævet, at målet er at etablere en national proces for vurdering og beslutning om nye patientgrupper til WGS. Der blev lagt op til udviklingen af en ensartet skabelon for nye patientgrupper som inddrager faglighed, patientbehov, effekt og økonomi.

Der blev foreslået tre forskellige modeller:

- Udvikling af skabelon og procesbeskrivelse: Tidsplan 0-6 mdr.
- Afprøvning på udvalgt pilotprojekt. Tidsplan: 6-12 mdr.
- Justering og implementering som fast praksis. Tidsplan: 1-2 år.

Der var i rådet enighed om, at dette indsatsområde fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet. Det blev aftalt, at Lilian Ousager og Anne Roug fortsat arbejder videre med området med inddragelse af Inge Pedersen, Britt Laursen, Thomas Hey og Malene Rasmussen.

Kræftpakker/Kræftplan V

De relevante indsatsområder i Kræftplan V blev kort gennemgået, herunder individualiserede kræftforløb og styrket brug af sundhedsdata og kvalitetssikring.

Der var i rådet enighed om, at dette indsatsområde fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet, herunder eventuelt (også) som case og beskrivelse af samspil med forskellige initiativer i relation til ovenstående indsatsområde om proces for tilbud. Det blev drøftet, at området skal tilpasses, således at fokus er på de

områder, der har relevans for bestyrelsen, fx hvordan vi får anvendt genomdata mest optimalt ift. diagnosticering af kræftsygdomme. Det blev besluttet, at Britt Laursen og Maria Rossing arbejder videre med området med inddragelse af Anne Roug.

Pangenomgraf

Formålet med etablering af en dansk pangenomgraf blev præsenteret. Det blev fremhævet, at målet er at forbedre diagnostisk udbytte for alle patienter, der får foretaget genomsekventering i Danmark gennem bedre kortlægning og samling af genomisk variation i Danmark. Initiativet vurderes at være et langsigtet indsatsområde med implementering i klinisk praksis efter 3-5 år.

Der var i rådet interesse for, at indsatsområdet fortsat indgår i arbejdsprogrammet. Det blev besluttet, at Ole Larsen arbejder videre med området med inddragelse af Malene Rasmussen og Torben Hansen/Isa Olofsson. Det blev foreslået, at der hentes input fra den tekniske arbejdsgruppe.

Værdi for patienter og lighed

Det blev fremhævet, at der bør være særlig opmærksomhed på risiko for ulighed i adgang til genomiske analyser, og at det er vigtigt at få viden om, hvilken værdi genomiske analyser reelt skaber for patienterne. Det blev vurderet, at emnet er vigtigt på både kort og længere sigt.

Der var i rådet enighed om, at dette indsatsområde fortsat bør indgå i arbejdsprogrammet. Det blev besluttet, at Ole Larsen og Lilian Ousager arbejder videre med området med inddragelse af Inge Pedersen. Det blev foreslået, at emnet struktureres i to spor: 1) geografisk/social lighed og 2) klinisk effekt.

Videre proces ift. arbejdsprogrammet

Den nationale bestyrelse for drift af genomdatabasen skal drøfte første udkast til arbejdsprogrammet ved bestyrelsesmødet den 3. oktober. Reviderede udkast til one-pagers skal derfor foreligge inden mødet. Følgende proces blev aftalt for færdiggørelsen af oplæg til det strategiske arbejdsprogram:

- **Deadline 10. september:** Bestyrelsen skal drøfte udkast til arbejdsprogrammet på bestyrelsesmødet den 3. oktober. Reviderede one-pagers skal derfor sendes til sekretariatet senest den 10. september.
- Leverancer vedrørende pangenomgraf, HPC-kapacitet og forskning skal foreligge til den tekniske arbejdsgruppes møde den 16. september – dvs. at ændringer til materialet senest skal sendes til sekretariatet **den 5. september.**
- **12-18. september:** Sekretariatet samler materialet til arbejdsprogrammet, som sendes til fælles skriftlig kommentering i rådet den 12. september. Deadline for input til materialet er den 18. september.
- Sekretariatet sørger for at samle inputs fra rådet og renskrive udkast til arbejdsprogrammet, som forelægges til bestyrelsens drøftelse.

Sagsfremstilling

Fagligt råd aftalte på det seneste møde i rådet den 17. juni 2025, at der arbejdes videre med nedenstående disposition for det flerårige strategiske arbejdsprogram, herunder at der udarbejdes one-pager for de indsatsområder, som rådet har vurderet til at skulle indgå i arbejdsprogrammet.

1. Indledning
 - Baggrund og formål med programmet (fx fra stor NNF-bevilling til normal drift)
 - Strategisk kontekst (fx National strategi for personlig medicin, Kræftplan 5, Vision for bedre brug af sundhedsdata)
 - Tidsramme (fx år 2026-2028)
2. Strategiske mål og indsatsområder
 - Overordnede mål for programperioden (fx fortsat nationalt samarbejde på genomisk medicin området mv.)
 - Nedbrydning i x-antal centrale indsatsområder
3. Indsatsområde A (et afsnit pr. indsatsområde)
 - Baggrund og motivation
 - Mål
 - Aktiviteter
 - Tidsplan
 - Organisering
 - Økonomi
4. Aktivitets – og tidsplan
 - Samlet oversigt over aktiviteter og tidsplaner (fx år 2026-2028)
5. Organisering og ledelse
 - Programledelse og –styring
 - Roller og ansvar
6. Bilag
 - Medlemmer af fagligt råd for genomisk medicin

På forrige møde i rådet blev udkast til one-pagere om nedenstående indsatsområder til arbejdsprogrammet uddelegeret. På mødet lægges der op til, at de ansvarlige kort præsenterer de enkelte one-pagerne (se vedlagte bilag) med efterfølgende fælles drøftelse af one-pagerne.

- HPC-kapacitet. Ansvarlig: NGC
- Jura. Ansvarlig: NGC
- Værdi for patienter og lighed. Ansvarlig: Ole Halfdan Larsen og Lilian Bomme Ousager
- National proces for tilbud om WGS til nye patientgrupper. Ansvarlig: Lilian Bomme Ousager og Anne Stidsholt Roug
- Pangenomgraf. Ansvarlig: Ole Halfdan Larsen
- Kræftpakker. Ansvarlig: Britt Elmedal Laursen (primær) og Maria Rossing (sekundær)

Samtidig er der allerede udarbejdet one-pagere til følgende emner, som blev gennemgået og kvalificeret ved forrige møde i rådet: Best practice ved genetiske analyser, Samspil og koordinering med Vision for bedre brug af sundhedsdata, Forskning (revideret udgave er vedlagt), National genomdatabase. Disse indsatsområder samt ovenstående områder flugter med de emner, som rådet tidligere har vurderet som værende vigtigst at inddrage i arbejdsprogrammet. Der lægges op til, at rådet på mødet drøfter, hvorvidt der er øvrige indsatsområder, som også kan være relevante at inddrage i arbejdsprogrammet.

Videre proces

Rådet arbejder videre med oplæg, herunder one-pagere, til det flerårige strategiske arbejdsprogram frem til næste møde den 18. november 2025, hvor rådet skal godkende det endelige arbejdsprogram. Ved mødet i den nationale bestyrelse for drift af genomdatabase den 3. oktober vil bestyrelsen drøfte første udkast til arbejdsprogrammet, hvorefter det endelige arbejdsprogram vil blive forelagt til

bestyrelsens godkendelse ved bestyrelsesmødet den 3. december.

Bilag

- One-pager vedr. HPC-kapacitet
- One-pager vedr. National proces for tilbud om WGS til nye patientgrupper (best practice)
- One-pager vedr. Pangenomgraf (best practice)
- One-pager vedr. Jura
- One-pager vedr. Værdi for patienter og lighed
- One-pager vedr. Forskning (revideret udgave ift. møde 17/6)

Pkt. 3 Status på strategi for personlig medicin v/Anne-Katrine Skovby Lindquist, Danske Regioner

Indstilling

Det indstilles,

at fagligt råd for genomisk medicin tager orienteringen om strategi for personlig medicin til efterretning.

Referat

Anne-Katrine Skovby Lindquist orienterede om den kommende strategi for personlig medicin, som er en fælles strategi mellem Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner. Strategien forventes offentliggjort i weekenden i uge 35. Strategien har en økonomisk ramme på 30 mio. kr. årligt i tre år, hvoraf midlerne for det første år allerede udmøntes i 2025. Dog kan dele af midlerne til indeværende år formodentlig omfordeles til 2026-2027 i regi af de enkelte regioner. Strategien omfatter fem temaer: 1) Patienten i centrum, 2) Individualiserede forløb, 3) Sundhedsdata og biobanker, 4) Avancerede terapier (ATMP) og 5) Præcis behandling med genomiske data, herunder bl.a. midler til en national variantdatabase.

Det blev bemærket, at der er flere områder i strategien, som har relevans for rådet og det strategiske arbejdsprogram. Det blev aftalt, at strategien deles med rådet ved lancering, og sekretariatet indkalder til et virtuelt møde i rådet i september, hvor der følges op på strategiens initiativer.

Sagsfremstilling

-

Bilag

-

Pkt. 4 Evt.

Ingen punkter.