



17-06-2026

EMN-2025-00300

1859167

Hedvig Lerberg Lund

Referat af møde i Fagligt råd for genomisk medicin

12. maj 2026 10.00-13.00 (virtuelt møde)

Dagsorden		
Pkt. 1	Velkomst v/forperson Ole Halfdan Larsen	10.00-10.05
Pkt. 2	Drøftelse af initiativ 3.1 i strategien for personlig medicin – styrke muligheder for tidlig opsporing ved brug af sundhedsdata v/Sisse Ostrowski	10.05-10.35
Pkt. 3	Overvejelser om underarbejdsgrupper for indsatsområder i strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 og opmærksomhedspunkter for arbejdet afledt af forsinket proces v/alle	10.35-11.00
Pkt. 4	Status for det igangværende udbud til indkøb af ny storage-plattform v/Bettina Lundgren	11.00-11.15
Pkt. 5	Igangsættelse af national udbudsproces af VarSeq-licenser v/Ole Halfdan Larsen	11.15-11.25
	Pause	11.25-11.35
Pkt. 6	Status for initiativ 2.1 i den nationale strategi for personlig medicin: Udvikling af farmakogenetiske analysemetoder v/Peter Breining, Region Midtjylland	11.35-11.45
Pkt. 7	Status for initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin: national variantdatabase v/Jan Nybo, Region Nordjylland	11.45-11.55
Pkt. 8	Status for initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin: Frekvensdatabasen v/Bettina Lundgren	11.55-12.05
Pkt. 9	Status for initiativ 5.2 (data-ud) i den nationale strategi for personlig medicin og indsatsområde F fra Strategisk arbejdsprogram (data-ind) v/Bettina Lundgren	12.05-12.15
Pkt. 10	Mundtlig status fra Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren	12.15-12.20
Pkt. 11	Eventuelt	12.20-12.30

Deltagere:

Fagligt råd

- Ole Halfdan Larsen, Region Midtjylland (forperson)
- Lilian Bomme Ousager, Region Syddanmark
- Henrik Ancher Sørensen, Region Sjælland
- Maria Rossing, Region Hovedstaden
- Inge Søkilde Pedersen, Region Nordjylland
- Bettina Lundgren, Nationalt Genom Center
- Malene Bøgehus Rasmussen, Nationalt Genom Center
- Torben Hansen, Københavns Universitet
- Ditte Demontis, Aarhus Universitet
- Elsebet Østergaard, Lægevidenskabelige Selskaber
- Anne Stidsholt Roug, Lægevidenskabelige Selskaber
- Sabine Grønborg, Lægevidenskabelige Selskaber
- Britt Elmedal Laursen, Lægevidenskabelige Selskaber
- Thomas Morris Hey, Lægevidenskabelige Selskaber

Sekretariatet

- Anders Thomsen Lunde, Region Syddanmark
- Emma Mølgaard Engelbreth, Nationalt Genom Center
- Mette Bruun Kolbye, Nationalt Genom Center
- Maja Salamon Fournais, Danske Regioner

Afbud:

- Anne Kirstine Winding, Region Hovedstaden

Pkt. 1 Velkomst v/formand Ole Halfdan Larsen

Pkt. 2 Drøftelse af initiativ 3.1 i strategien for personlig medicin – styrke muligheder for tidlig opsporing ved brug af sundhedsdata v/Sisse Ostrowski

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin drøfter oplæg til analyse og pilotprojekter i forbindelse med initiativ 3.1 i strategien for personlig medicin med henblik på at belyse faglige perspektiver og identificere eventuelle opmærksomhedspunkter.

Referat

Sisse Ostrowski, faglig ansvarlig for initiativet, præsenterede oplæg om analyse og pilotprojekter i forbindelse med initiativ 3.1. i strategien for personlig medicin: styrke muligheder for tidlig opsporing ved brug af sundhedsdata. Jf. vedlagte Slides.

Fagligt råd udtrykte generel opbakning til analysen og de to pilotprojekter.

Der blev spurgt ind til baggrunden for fokusområdet for oplægget. Hertil blev det oplyst, at dette er udsprunget af de adspurgte fagmiljøers eksisterende interesser og arbejde samt rammen udstukket af strategien for personlig medicin.

Rådet pegede på en række opmærksomhedspunkter:

- *Behov for overvejelser om inddragelse af relevante risikoscores, når pilotprojekterne tager udgangspunkt i eksisterende genetiske forskningskohorter.*
- *Behov for dialog med klinikken i hele landet om organisering og håndtering af afledt pres på kapaciteten, særligt i relation til lipid- og kræftambulatorier.*
- *Muligheden for at trække på eksisterende erfaringer med hensyn til analysen, herunder tidligere arbejde med genetisk information, etik og praksis. I denne sammenhæng blev Mette Nordahl Svendsens arbejde nævnt.*
- *Det er vigtigt med opmærksomhed på snitflader med biobanksområdet.*
- *Eventuelle længere ventetider, som kan forekomme ved at igangsætte initiativer med fokus på tidlig opsporing. Hertil oplystes, at der er positiv erfaring at trække på i denne sammenhæng.*
- *Om analyse og pilotprojekt tænkes som rene forskningsprojekter. Hertil oplystes, at der er et stort fokus på, at initiativet kan bruges strategisk, og herunder at projekterne er klinisk translationelle og rettet mod videre anvendelse.*

- *Eventuel udvidelse af fokus, så det dækker bredere end familiær hyperkolesterolæmi. Hertil blev det oplyst, at afgrænsningen bunder i behovet for kliniske retningslinjer på området.*
- *At genetiske data i dag ikke indgår systematisk i de danske kvalitetsregistre, hvilket kan udgøre et kvalitetstab.*
- *Behov for koordinering med igangværende initiativer i SundK vedrørende kliniske databaser og genetiske data. Hvortil oplystes, at der er dialog med SundK vedr. snitflader.*

Sagsfremstilling

I strategien for personlig medicin er der afsat midler til at styrke tidlig opsporing ved brug af sundhedsdata. Der er afsat midler til et pilotprojekt og en analyse, hvor der er afsat 2 mio. dkk. til initiativet i 2026. Sisse Ostrowski og Ulrik Lassen er fagligt ansvarlige for initiativet og har i samarbejde med forskningsenhederne for almen praksis udarbejdet oplæg til analysen og to pilotprojekter. Det foreslås, at der i 2026 afsættes 660.000 kr. til hvert projekt.

Nedenfor gives en kort oversigt over de to pilotprojekter og analysen, som har indbyrdes berøringsflader.

- Pilotprojekt 1 omhandler anvendelse af eksisterende genetiske data fra forskningsbiobanker til systematisk opsporing af familiær hyperkolesterolæmi (FH) hos voksne og deres førsteledsslægtninge. Projektet har fokus på tidlig identifikation og behandling med henblik på forebyggelse af alvorlig hjerte-kar-sygdom og bygger på eksisterende infrastruktur og dokumenteret praksis.
- Pilotprojekt 2 vedrører udvidet genetisk screening af brystkræftpatienter, herunder BRCA-negative patienter, med henblik på bedre risikostratificering, tidlig opsporing og forebyggelse hos både patienter og deres slægtninge. Projektet undersøger den kliniske og samfundsmæssige værdi af at inddrage moderat-risikogener som led i fremtidens genetiske standardudredning.
- Analysen fokuserer på de etiske og organisatoriske problemstillinger forbundet med tidlig opsporing og anvendelse af genetiske data, særligt i almen praksis. Analysen belyser blandt andet spørgsmål om informeret samtykke, risikokommunikation, retten til ikke at vide, familieetik samt risiko for ulighed i sundhed.

Der ønskes en drøftelse af oplæg til analyse og pilotprojekter mhp. at belyse relevante faglige perspektiver og identificere eventuelle opmærksomhedspunkter.

Pkt. 3 Overvejelser om underarbejdsgrupper for indsatsområder i strategisk arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028 og opmærksomhedspunkter som følge af den forsinkede proces v/alle

Indstilling

Det indstilles, at Fagligt råd for genomisk medicin

drøfter, hvilke underarbejdsgrupper medlemmer ønsker at deltage i, herunder eventuelt som forpersoner.

drøfter opmærksomhedspunkter for undergruppernes arbejde i lyset af den forsinkede proces.

Referat

Ole Halfdan orienterede om det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026–2028. Som følge af den parlamentariske situation er processen blevet forsinket. Der lægges op til at igangsætte det forberedende arbejde, for på den måde at sikre fremdrift.

Fagligt Råd tilkendegav opbakning til at sikre fremdrift i arbejdet. Rådet drøftede desuden forsinkelsernes påvirkning af budgettet og pointerede, at eventuelt ubrugte midler ved årets udgang bør videreføres. Der var særlig opmærksomhed på initiativ A, proces for nationalt tilbud, hvor der er brug for at komme videre, da den kliniske virkelighed udvikler sig hurtigt, og der derunder er behov for at sikre hensigtsmæssig indberetning til genomdatabasen. Det blev i den forbindelse understreget, at dialog i processen er væsentlig.

Fagligt Råd drøftede konstitueringen af medlemmer og forpersoner i underarbejdsgrupperne for initiativ A, B, C, D og H, og enedes foreløbigt om følgende, hvor der stadig er mulighed for flere medlemmer.

	A Proces	B Værdi	C Kræftpakker	D Jura	H Pangenomgraf
Forperson	Henrik Ancher Sørensen	Inge Søkilde	Britt Elmedal Laursen	Ole Halfdan Larsen	Ole Halfdan Larsen
Medlem	Malene Bøgehus Rasmussen	Malene Bøgehus Rasmussen	Maria Rossing	Inge Søkilde	Malene Bøgehus Rasmussen
Medlem	Lillian Bomme Ousager	Torben Hansen	Anne Roug	Lillian Bomme Ousager	Elsebet Østergaard
Medlem	Maria Rossing	Lillian Bomme Ousager		Britt Elmedal	Inge Søkilde
Medlem	Elsebet Østergaard	Thomas Hey			

Underarbejdsgrupperne opfordres til at gå i gang med at drøfte fremdrift og proces for de konkrete initiativer.

Sagsfremstilling

National bestyrelse for drift af Genomdatabasen godkendte den 12. december 2025 det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028. Bestyrelsen har endnu ikke kunnet behandle de tilknyttede kommissorier for underarbejdsgrupper og prioritere budgetmidler til de enkelte indsatsområder i arbejdsprogrammet. Dette gælder, så længe der kun er en fungerende regering.

For at minimere yderligere forsinkelse ifm igangsætning af underarbejdsgruppernes arbejde vurderes det hensigtsmæssigt at der påbegyndes et forberedende arbejde, herunder en intern fordeling af opgaver i Fagligt Råd.

Rådsmedlemmerne bedes forud for mødet melde ind, hvilke underarbejdsgrupper de ønsker at deltage i, samt om de er interesserede i en rolle som forperson. På mødet drøftes fordelingen af deltagelse i grupperne samt relevante opmærksomhedspunkter for arbejdet i lyset af den forsinkede proces.

Videre proces:

Når der er dannet regering, og National bestyrelse for drift af Genomdatabasen dermed igen kan træffe beslutninger, forelægges bestyrelsen kommissorier og budgetter til endelig godkendelse. Herefter kan underarbejdsgrupperne formelt etableres.

På baggrund af interesseindmeldinger og drøftelsen i Fagligt råd udarbejder fællessekretariat og forperson et forslag til Fagligt råds bidrag til sammensætning af underarbejdsgrupper. Forslaget sendes i skriftlig høring i Fagligt Råd ifm den formelle etablering.

Bilag

- Kommissorier, opgavebeskrivelser og budgetter – strategisk arbejdsprogram

Pkt. 4 Status for det igangværende udbud til indkøb af ny storage-plattform v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin tager status for det igangværende udbud til orientering.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om det igangværende udbud vedrørende indkøb af en ny storage-plattform, som er køb af lagerplads til den eksisterende "compute". Det blev oplyst, at udbudsrunderen er igangsat og slutter i midt maj. Det forventes, at valg af leverandør godkendes på bestyrelsesmødet den 2. juni, hvorefter kontrakt med leverandøren forventes underskrevet i juni. Opsætning og overtagelse planlægges til september, og datamigreringen forventes afsluttet i januar 2027.

I samarbejde med den tekniske arbejdsgruppe er det besluttet at prioritere en software-defined storage-løsning (SDS). Beslutningen er truffet med henblik på at reducere risikoen for vendor lock-in, øge fleksibiliteten i valg af hardware, undgå gentagelse af stigende og uflexible supportomkostninger samt sikre større fremtidssikring og skalerbarhed i organisationens datalagring. NGC takkede den tekniske arbejdsgruppe for deres input til udbuddet.

Fagligt Råd tog status for det igangværende udbud til efterretning. Der blev udtrykt forståelse for den fremrykkede proces som følge af tidspress og platformens kritiske betydning for driften. Samtidig blev det understreget, at de tekniske og organisatoriske valg med fordel løbende kan kvalificeres i Fagligt råd for genomisk medicin. Der blev desuden rejst opmærksomhed på håndteringen af situationer, hvor de indkomne tilbud måtte vise sig væsentligt dyrere end forventet.

Slides er vedlagt.

Sagsfremstilling

Storage udgør en kritisk komponent i den nationale infrastruktur for personlig medicin og HPC. Den nuværende platform er præget af udløbet support, stigende driftsomkostninger og begrænset performance, hvilket samlet set udgør en risiko for både driftssikkerhed og fremtidig udvikling. Fra juni 2026 vil mere end 80 procent af den nuværende storage-plattform være enten out of support eller end-of-life.

Udbud og indkøb af ny storage-plattform er en del af projektbeskrivelsen for Indsatsområde G: HPC-kapacitet i det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028. Opgaven er en bunden opgave, og udbudsprocessen af storage er derfor igangsat forud for, at National bestyrelse for drift af genomdatabasen har haft muligheden for at godkende og prioritere kommissorierne og budgetterne i arbejdsprogrammet. NGC orienterede primo marts national bestyrelse om, at udbuddet af storage var påbegyndt.

I forbindelse med anskaffelsen af en ny storage-plattform er det besluttet med opbakning fra den tekniske arbejdsgruppe, at prioritere en software-defined-storage løsning (SDS), som er hardware-agnostisk. Dette for at reducere risikoen for vendor lock-in, sikre en større fleksibilitet i valg af hardware, undgå gentagelse af stigende og uflexible supportomkostninger, samt etablere et mere fremtidssikkert og skalerbart fundament for datalagring.

Pkt. 5 Igangsættelse af national udbudsproces af VarSeq-licenser v/Ole Half dan Larsen

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin tager orientering om igangsættelse af national udbudsproces af VarSeq-licenser til efterretning.

Referat

Ole Halfdan orienterede om, at udbuddet skal igangsættes, fordi den nuværende fælles VarSeq software licens-aftale til variantfortolkning udløber med udgangen af 2027. Sagen forelægges for Koncerndirektørkredsen den 19. juni mhp. deres godkendelse, hvorefter indledende markedsdialog med de forskellige leverandører af relevante softwareløsninger forventes at kunne igangsættes.

Herefter nedsættes en arbejdsgruppe med repræsentanter fra regionerne og SDS/NGC inviteres ligeledes med i arbejdet. Udarbejdelsen af sagsfremstillingen understøttes af Region Midtjylland, som forestod det seneste indkøb. I den forbindelse er der udsendt en mail til de regionale kontakter for personlig medicin samt medlemmerne af arbejdsgruppen fra det tidligere fælles indkøb med henblik på at indhente input til sagen og afklare eventuelle ønsker om udtrædelse af det fælles indkøb. Fristen var den 7. maj 2026, og der er ikke indkommet ønsker om at udtræde af det fælles indkøb.

Fagligt Råd tog orienteringen til efterretning og udtrykte opbakning til processen.

Sagsfremstilling

Processen vedrørende det fælles nationale udbud af VarSeq-licenser er igangsat.

Primo 2025 blev der indgået en fælles national licensaftale for regionerne i forbindelse med overgangen til NGC og en ny driftsstruktur. Den nuværende aftale løber til og med 2027, hvorfor der er behov for at iværksætte en ny national udbudsproces i 2026 med henblik på at sikre rettidig gennemførelse.

Koncerndirektørkredsen vil den 19. juni 2026 blive forelagt en sag, hvori der lægges op til godkendelse af igangsættelse af et nationalt udbud af VarSeq-licenser. Region Midtjylland, som forestod det seneste indkøb, vil hjælpe med at udarbejde sagsfremstillingen.

I den sammenhæng udsendte Danske Regioner den 23. april en mail til de regionale kontakter for personlig medicin samt medlemmerne af arbejdsgruppen fra det tidligere fælles indkøb. Formålet er at indhente input til sagen samt afdække, om der lokalt er ønske om at udtræde af det fælles indkøb. Fristen for at vende tilbage på dette er den 7. maj 2026.

Pkt. 6 Status for initiativ 2.1 i den nationale strategi for personlig medicin: udvikling af farmakogenetiske analysemetoder v/ Peter Breining, Aalborg Universitetshospital og Aarhus Universitetshospital

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin tager status for initiativ 2.1 til efterretning.

Referat

Peter Breining orienterede om initiativ 2.1 i den nationale strategi for personlig medicin vedrørende udvikling af farmakogenetiske analysemetoder.

Arbejdet med klargøring til næste overførsel af første testversion af pipelinen til NGC's infrastruktur er igangsat. Det er planen, at første version foreligger ultimo Q2 eller primo Q3.

Fagligt Råd tog status for initiativ 2.1 i strategien for personlig medicin til efterretning.

Sagsfremstilling

Siden sidste møde har projektbeskrivelsen for initiativ 2.1 været i skriftlig proces ved national bestyrelse for drift af genomdatabasen, sammen med projektbeskrivelse for PM initiativerne 2.2, 5.1 og 5.2. Bemærkninger fra bestyrelsen samt opfølgende kommentarer fra NGC er sendt til Fagligt råd den 24. april. Det vurderes, at bemærkningerne har bidraget til at tydeliggøre projekternes rammer og scope, samt vigtigheden af koordinering på tværs af initiativerne, mens projektets leverancer er uændrede.

Der har den 12. marts 2026 været afholdt introduktionsmøde for indmeldte interessenter efter rundsending til de regionale hovedpostkasser. Denne gruppe betegnes fremadrettet som referencegruppen.

Efterfølgende blev der den 22. april afholdt stiftende møde i den kliniske projektgruppe, hvor arbejds gange og rammer for det videre arbejde blev drøftet. Gruppen skal sikre faglig kvalificering af analyser, fortolkning og svarafgivelse, så det understøtter projektets leverancer (udvikling af en national farmakogenetisk pipeline der udstilles på NGC's infrastruktur). Gruppen vil starte med lægemiddel-geninteraktioner med velvalideret klinisk konsekvens, og arbejde indenfor rammen, hvor anbefalingerne skal målrettes patienter, som allerede har fået udført WGS. Der vil ikke udarbejdes retningslinjer for hvilke patientgrupper, der skal testes, da dette ligger udenfor projektets opdrag.

Peter Breining repræsenterer Region Midtjylland og Region Nordjylland, Michael Asger Andersen repræsenterer Region Hovedstaden og Region Sjælland (den kommende Region Østdanmark) og . Troels Korshøj Bergmann repræsenterer Region

Syddanmark. Den operative struktur bliver egentlige virtuelle møder. For de to førstnævnte repræsentanter er der indgået aftaler om frikøb. For Region Syddanmark er det fortsat under intern afklaring, i hvilket omfang der kan stilles arbejdskraft til rådighed via frikøb.

Parallelt hermed pågår et stort arbejde i den bioinformatiske projektgruppe, der aktuelt er i gang med validering af de første farmakogenetiske gener, der vil blive analyseret i den nationale pipeline. Ud over validering baseret på Short-read WGS arbejdes der også med validering af input fra Long-read WGS på både ONT- og PacBio-platforme.

Der afholdes egentlige møder i bioinformatikgruppen med deltagelse af et medlem fra den kliniske projektgruppe. Formålet er at sikre løbende tæt koordinering imellem den teknisk-bioinformatiske udvikling af pipeline og de kliniske fokusområder, der identificeres af den kliniske projektgruppe.

Referencegruppen involveres med virtuelle informations- og dialogmøder hvert kvartal med henblik på løbende opdatering fra den kliniske projektgruppe og mulighed for fortsat input fra interessenterne. Der pågår desuden løbende klargøring af overflytning af den første testversion af pipeline til NGC's infrastruktur.

Pkt. 7 Status for initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin: national variantdatabase v/Jan Nybo, Region Nordjylland

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd tager orienteringen om status på projekt om en national variantdatabase til efterretning.

Referat

Inge Søkilde Pedersen orienterede om initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin vedrørende national variantdatabase. Projektgrundlaget er godkendt uden kommentarer af forvaltningsmæssig karakter. Projektgrundlaget, der indeholder information om slutmål, organisering og tidsplan udsendes med referatet. Derudover er en forespørgsel om indmelding til den tværregionale brugergruppe for initiativet blevet sendt ud til regionerne, som alle er vendt tilbage (se repræsentanter nedenfor). Der udpeges også tilhørende juridisk kontaktperson.

Næste skridt er godkendelse af projektet i Koncerndirektørkredsen, hvor foranalysefasen forventes at være relativt kort tid, hvormed en prototype kan være klar ved udgangen af 2026.

Fagligt Råd tog status for initiativ 5.1 til efterretning. Det blev understreget, at Fagligt Råd ønsker løbende orientering om processen samt væsentligheden af koordinering

på tværs af initiativer. Det blev uddybet, at der er planer om en national styregruppe, hvor Fagligt Råd indgår og, at sparring i forhold til initiativet om frekvensdatabasen er indtænkt. Desuden pointerede Fagligt råd nødvendigheden af sikre løbende afstemning med Indenrigs- og Sundhedsministeriet.

Repræsentanter til brugergruppen:

- *Region Midtjylland*
 - o *Kathe Thuesen Munk (titel ikke medsendt)*
 - o *Lotte Andreasen (titel ikke medsendt)*
- *Region Hovedstaden*
 - o *Maria Rossing (Overlæge, Klinisk biokemi, Rigshospitalet)*
 - o *Mads Bak (Klinisk genetik, Rigshospitalet)*
- *Region Sjælland*
 - o *Thomas Lau Lindestrand-Hansen (Klinisk Akademiker/molekylærbiolog, Klinisk biokemi, SUH)*
 - o *Katrine Johannesen (Overlæge, Klinisk genetik, SUH)*
- *Region Syddanmark*
 - o *Trine Maxel Juul (Afdelingslæge, Klinisk genetik, OUH)*
 - o *Mads Malik Jørgensen (Bioinformatiker, Klinisk genetik, SLB)*

Projektgrundlaget er vedlagt.

Sagsfremstilling

Sundhedsdirektørkredsen har besluttet, at Region Nordjylland er den projektledende region på initiativet. I Region Nordjylland har man således allerede udviklet og afprøvet en variantdatabase, og det er derfor besluttet, at variantdatabasen skal bygge videre på den allerede udviklede database i Region Nordjylland. Som projektledende region har Region Nordjylland igangsat arbejdet med variantdatabasen og vil sikre, at databasen afspejler behov og ønsker på tværs af regionerne, samt statslige behov og ønsker. Projektet forventes afsluttet med udgangen af 2027.

Projektet følger regionernes projektmodel for udvikling af regionale IT-systemer. Jan Nybo vil på mødet orientere om seneste status og den videre proces for arbejdet.

Pkt. 8 Status for initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin: Frekvensdatabasen v/Bettina Lundgren

Indstilling:

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin tager status for initiativ 5.1 til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om initiativ 5.1 i den nationale strategi for personlig medicin vedrørende frekvensdatabasen.

NGC er i proces med at udarbejde en hjemmels- og complianceanalyse samt afklare, hvordan data fra genomdatabasen kan harmoniseres til brug i en frekvensdatabase. Der blev desuden gjort opmærksom på snitflader til den nationale genomdatabase og variantdatabasen og bred national inddrages sikres gennem inddragelse af regionerne i valg af pipeline, sammenhæng med variantdatabasen, test af frekvensdatabasen og ønsker til fremtidigt brug af denne.

NGC har d. 18. december 2025 udsendt mail til de regionale hovedpostkasser vedr. indmelding af faglige repræsentanter til National frekvensdatabase. På nuværende tidspunkt har Thomas Lindestrand-Hansen fra Region Sjælland meldt sig. NGC vil udsende en påmindelse til de regionale hovedpostkasser, som er mere specifik og målrettet opgaven.

Fagligt Råd tog status for initiativet til efterretning.

Slides er vedlagt.

Sagsfremstilling:

Initiativ 5.1: Frekvensdatabasen – en mere ensartet og effektiv viden om genetik er en del af den nationale strategi for personlig medicin 2025-2027. Projektet er drevet af NGC i samarbejde med MDxCore Enheden, Rigshospitalet.

Projektet har til formål i løbet af den 3-årige periode at udvikle en national frekvensdatabase, der skal gøres tilgængelig på NGCs infrastruktur med henblik på at muliggøre en bred anvendelse i sundhedsvæsenet på tværs af regioner. En national frekvensdatabase gør det muligt hurtigt at se, om en genvariant er observeret før, og hvor hyppigt den forekommer i befolkningen. Ved at samle data nationalt, opnås en ensartet og effektiv løsning, så patienter i Danmark kan få en hurtig og mere præcis diagnosticering.

Seneste status for PM-initiativ 5.1 er at MDxCore har afleveret dokumentation for deres nuværende lokale frekvensdatabase (DenGen) til NGC. Denne database vil danne grundlaget for videreudviklingen af den national frekvensdatabase. Dertil er NGC i gang med at udarbejde en hjemmel og compliance analyse, samt afklare hvordan indberettet data kan harmoniseres til brug i en frekvensdatabase.

Pkt. 9 Status for initiativ 5.2 (data-ud) i den nationale strategi for personlig medicin og indsatsområde F fra Strategisk arbejdsprogram (data-ind) v/Bettina Lundgren

Indstilling:

Det indstilles,

at Fagligt råd for genomisk medicin tager status for initiativ 5.2 til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren orienterede om initiativ 5.2 i strategien for personlig medicin – Genomdatabasen.

Input fra behovsafklaringsmøderne vil danne rammen for den videre udvikling af nemmere data-ud løsning. Endvidere blev det oplyst, at der under visionen for bedre brug af sundhedsdata arbejdes på at etablere et større metadatakatalog.

Fagligt Råd tog status for initiativet til efterretning.

Slides er vedlagt.

Sagsfremstilling:

Initiativ 5.2: Understøtte og udvikle infrastrukturen til en mere effektiv brug af genomdata (data-ud) er en del af den nationale strategi for personlig medicin 2025-2027, drevet af NGC.

Projektet har til formål i løbet af den 3-årige periode, at udvikle, afprøve og validere en national løsning, der giver adgang til en arbejdskopi af data indberettet til, og opbevaret i, Den Nationale Genomdatabase. Databasen skal videreudvikles, så brugere heraf kan få nemmere adgang til data og arbejde med data lokalt. Nemmere adgang til indberettet data i genomdatabasen vil give de kliniske afdelinger i hele landet nemmere arbejdsgange ved f.eks. reanalyse af patientdata. Dertil vil initiativet gøre data nemmere tilgængeligt for forskning i genomdata.

Initiativet udvikles i tæt samarbejde med indsatsområde F: National Genomdatabase (data-ind), som er en del af det strategiske arbejdsprogram for drift og udvikling af omfattende genetiske analyser 2026-2028.

Som en del af PM-initiativ 5.2 og det kommende arbejde med indsatsområde F har NGC gennemført behovsafklaringsmøder med alle indberettende afdelinger.

Formålet har været at afdække behovene relateret til indberetning af data, samt efterfølgende adgang til data. De enkelte afdelingers behov er vigtige for NGCs forståelse af, hvordan data effektivt kan gøres tilgængeligt for både klinikere og forskere.

På tværs af afdelinger var der en bred enighed om, at indberetning bør ske i form af FASTQ-filer eller tilsvarende CRAM-filer. Derudover blev der udtrykt et behov for at kunne indberette long read data, at der blev foretaget en revurdering af metadata, samt at det blev muligt at kunne slå op i et metadatakatalog.

Behovsafklaringsmøderne tydeliggjorde endvidere et generelt behov for harmonisering af indberettede data, samt at harmonisering bør ske efter indberetning, og dermed bør være en opgave, som varetages af NGC.

Videre proces:

Resultaterne af behovsafklaringen drøftes og valideres endeligt på næste møde i Den Tekniske Arbejdsgruppe d. 20. maj 2026. Beslutningerne taget på baggrund af behovsafklaringerne er med til at danne rammen for de løsninger som udvikles i det videre arbejde.

Pkt. 10 Mundtlig status fra Nationalt Genom Center v/Bettina Lundgren

Indstilling

Det indstilles,

at Fagligt råd tager orienteringen om status fra Nationalt Genom Center til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren, orienterede om status på hhv. 60.000 genomer, endelig NNF-rapport samt Digital Sundhed Danmark.

Man nåede 60.000 genomer og genom ækvivalenter i National Genomdatabase i januar 2026. Den lovgivningsmæssige indberetningspligt af genomer er fortsat gældende.

Efter målet om de 60.000 genomer er opnået, er NNF-bevillingen opbrugt. NGC er derfor i gang med at udarbejde en afsluttende rapport, som forventes færdig i slutningen af juni 2026.

NGC er, som en sektion under Sundhedsdatastyrelsen, blevet en del af Digital Sundhed Danmark, sammen med bl.a. MedCom, Sundhed.dk og en række regionale it-opgaver.

Fagligt Råd tog status til efterretning.

Sagsfremstilling

Bettina Lundgren giver en mundtlig status fra Nationalt Genom Center.

Pkt. 11 Eventuelt

Referat

Ole Halfdan orienterede om, at næste møde i Fagligt Råd for Genomisk Medicin finder sted den 26. august og afholdes virtuelt. Mødet vil især fokusere på underarbejdsgruppernes videre arbejde.

Det efterfølgende møde holdes den 5. november i Aarhus. På mødet d. 5. november forventes underarbejdsgrupperne at gøre status for deres arbejde med henblik på en fælles drøftelse i Fagligt Råd. Fysisk fremmøde bør prioriteres.