

Referat

Referat fra 7. møde i Forsknings – og Infrastrukturudvalget for Personlig Medicin

Dato og sted

Tirsdag d. 7. maj, 2019 kl. 9.30 – 12.00

Sted: Lokale 1.1.15/18, Panum, Københavns Universitet

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
Pkt. 10/19	9.30-9.35	Velkomst ved Søren Brunak
Pkt. 11/19	9.35-9.55	Bekendtgørelser vedr. Nationalt Genom Center ved Lars Emde Poulsen, Nationalt Genom Center
Pkt. 12/19	9.55-10.55	Model for udvikling af WGS-anvendelse i klinisk praksis ved Cathrine Jespersgaard, Nationalt Genom Center
Pkt. 13/19	10.55-11.15	Status for arbejdet med nationale Vidensdatabaser ved Martin Bøgsted, Professor, AAU og medlem af udvalget
Pkt. 14/19	11.15-11.40	Bioinformatisk infrastruktur ved Martin Thomsen, Nationalt Genom Center
Pkt. 15/19	11.40-11.55	Kvalitetskontrol og godkendelsesprocedurer for prøveresultater til fortolkning ved Martin Thomsen, Nationalt Genom Center
Pkt. 16/19	11.55-12.00	Eventuelt ved Søren Brunak

Deltagere

Søren Brunak, Formand, Professor, Center for Protein Research, Københavns Universitet

Ole Skøtt, Næstformand, Dekan, Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Syddansk Universitet

Peter Løngreen, direktør, Nationalt Genom Center

Lisa Bredgaard, Chefkonsulent, Sundheds- og Ældreministeriet

Maj-Britt Juhl Poulsen, Chefrådgiver, Danske Regioner

Jesper Grarup, Forsknings- og Innovationschef, Region Sjælland

Ulrik Lassen, Klinikchef, Onkologisk Klinik, Rigshospitalet

Anders Jakobsen, Professor og overlæge, Onkologisk Afdeling, Sygehus Lillebælt

Karen Dybkær Sørensen, Aalborg Universitetshospital

Kirsten Grønbæk, Department of Hematology/ The Epi-/Genome lab, Rigshospitalet

Mette Hartlev, Formand, National Videnskabetisk Komité
Henrik Ullum, Formand, Lægevidenskabelige Selskaber
Marianne Nielsen, Aarhus Universitetshospital
Troels Rasmussen, Uddannelses- og Forskningsministeriet
Anders Børghlum, Professor og leder, Genomcenter ved Aarhus Universitet og Aarhus Universitetshospital
Torben Kruse, professor, Odense Universitetshospital
Martin Bøgsted, Professor, Klinisk Institut, Aalborg Universitet
Torben Hansen, Professor, Section for Metabolic Genetics, Københavns Universitet
Ole Lund, Professor, Danmarks Tekniske Universitet
Gunnar Gislason, Forskningschef, Hjerteforeningen
Jens Wehl, Sundhedsstyrelsen

Observatører

Jan Poulsen, Afdelingschef, Sundhedsdatastyrelsen
Allan Skårup Kristensen, Chefkonsulent, Lægemiddelindustriforeningen
Philip Hougaard, Vice President, Biometrics, Lundbeck

Stedfortrædere

Troels Rasmussen for Lars Christensen
Jens Wehl for Niels Moth Christiansen
Marianne Nielsen for Marianne Lisby
Lisa Bredgaard for Anne Marie Lauritsen

Afbud

Peter Aadal Nielsen, Chefkonsulent, Innovationsfonden
Doris Johanna Hovgaard, Sektionsleder, Lægemiddelstyrelsen
Jens Lundgren, Professor, Rigshospitalet og Klinisk Institut, Københavns Universitet
Mads Melbye, Administrerende direktør, Statens Serum Institut
Claus Højbjerg Gravholt, Professor og overlæge, Medicinsk Endokrinologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Gæster

Mette Nordahl Svendsen, MelnWe, Københavns Universitet
Iben Mundbjerg Gjødsbøl, MelnWe, Københavns Universitet (afbud)

Fra Nationalt Genom Center

Mads Bager Hoffmann
Martin Thomsen
Cathrine Jespersgaard
Morten Andreasen
Ali Syed

Referat

Ad 10/19: Velkomst

REFERAT:

Formanden bød velkommen og præsenterede Bettina Lundgren, centerdirektør i Diagnostisk Center på Rigshospitalet, der netop er blevet ansat som direktør

for i Nationalt Genom Center med start 1/9. Bettina Lundgren fortalte kort om sin baggrund; med erfaring fra såvel klinik og forskning foruden et indgående kendskab til ledelse, idet Diagnostisk Center rummer mange diagnostiske områder, i alt 1.600 medarbejdere.

Ændringer af udvalgets sammensætning: Mads Dalsgaard udtræder som observatør for DI og erstattes af Phillip Hougaard fra Lundbeck.

Ad 11/19: Bekendtgørelser vedr. Nationalt Genom Center

REFERAT:

Lars Emde Poulsen fra NGC orienterede om de fire bekendtgørelser, der nu er trådt i kraft:

- Indsamling i NGC af genetiske oplysninger
- Information og samtykke
- Vævsanvendelsesregisteret
- Ikrafttræden af dele af lov om ændring af sundhedsloven

Udvalget havde en række spørgsmål, der blev drøftet og afstedkom følgende pointer:

- Der skal ske indberetning fra både forskning og klinik, hvis undersøgelsen udføres af nogen, "der driver sygehus". Det blev påpeget, at det kan skabe et incitament til, at man i forskningsprojekter foretager sekventeringen uden for sygehusene. Det kan være relevant at skelne mellem formål (kliniske vs. forskningsmæssige) frem for hvem, der foretager sekventeringen
- Som udgangspunkt skal data slettes lokalt, når de indberettes til NGC
- Mulighed for frivillig indberetning af data indsamlet før 1/7 er under forberedelse (kun helgenom). Data skal være tilvejebragt i klinik eller forskning og vil kræve, at den person, data kommer fra, udtrykkeligt anmoder om det
- Indberetning af forskningsdata fremadrettet kræver forudgående samtykke. Forskningsdeltagere skal desuden vide det, hvis deres data lagres i NGC. Dette skal kommunikeres aktivt. NGC arbejder på at understøtte dette. Det blev påpeget, at det kan kræve indførelse i Komitéloven
- Forskningsdata skal ikke altid indberettes straks, da forskere skal have mulighed for at drage nytte af de data, der har bekostet deres tilvejebringelse, før de lader andre forskere tilgå dem. Data vil også kunne låses i NGC indtil data kan frigives til andre godkendte forskningsprojekter. Det blev påpeget, at det er vigtigt, at forskerne bliver informeret om dette. Udvalget besluttede at vende tilbage til dette spørgsmål
- Der ændres ikke ved de særlige regler vedr. behandling af børn og unge under 15 år ift. praksis i dag
- Det blev påpeget, at indhentning af samtykke udgør en omfattende opgave i regionerne

I forlængelse heraf er NGC i gang med at udarbejde en indberetningsvejledning. Vejledningen uddyber, hvad der mere præcist skal indberettes, af hvem og hvordan. Vejledningen vil blive tilpasset løbende.

Udvalgets medlemmer har mulighed for at melde sig til at få vejledningen til kommentering. Det blev oplyst, at det sker ved at skrive til Morten Andreasen, NGC, på moan@ngc.dk. NGC blev desuden opfordret til at sende vejledningen i høring i regionerne.

Ad 12/19: Model for udvikling af WGS-anvendelse i klinisk praksis

REFERAT:

Cathrine Jespersgaard, NGC, gennemgik en model for implementering af WGS i klinikken og proces for udvælgelse af patientgrupper (jf. fremsendte slides).

Udvalgets bemærkninger:

- Udvalget udtrykte generel tilfredshed med modellen. Det er fx meget positivt, at de lægefaglige selskaber nu involveres meget bredere. Med erfaringerne fra kræftpakkerne kan man desuden se, at det er vigtigt, at klinikerne og de lægefaglige selskaber begge bidrager. Endelig er det vigtigt med baggrund i erfaringerne fra Medicinrådet, at patienterne er repræsenterede
- Bioanalytikerne bør inddrages i arbejdet med fx implementering for at bidrage til sikringen af gode og standardiserede data. Cathrine Jespersgaard bekræftede, at det er hensigten, og herunder også, at der er fokus på efteruddannelse af fx bioanalytikerne
- Som en del af beslutningsprocessen i modellen bør der løbende tages højde for økonomiske konsekvenser af implementering af WGS inden for nye sygdomsområder
- Det bør klargøres, hvor langt finansieringen rækker – kan man inden for rammerne af de 60.000 planlagte sekventeringer nå tilstrækkelig bredt ud? Det kan være en lang proces at skaffe finansiering. Cathrine Jespersgaard svarede, at skønnet på 60.000 løbende vil blive revideret pba. tilbagemeldinger fra miljøerne, samtidigt med at billigere sekventering kan muliggøre udvidelser.

Ad 13/19: Status for arbejdet med nationale Vidensdatabaser

REFERAT:

Martin Bøgsted, Aalborg Universitet og konsulent for NGC, orienterede om planerne for implementering af vidensdatabaserne (jf. fremsendte slides).

Udvalgets bemærkninger:

- Der blev spurgt til use case om benefit mapping, dvs. model for at dokumentere klinisk værdi af WGS. Det kunne være værdifuldt, hvis man efter den første finansieringsperiode kunne dokumentere merværdien. Martin Bøgsted pointerede, at der vil være tale om en kvalitativ vurdering, dvs. merværdien værdisættes ikke kvantitativt i fuld detalje
- Det blev pointeret, at det er vigtigt ikke at afgrænse variantdatabasen til nationale variantdata. Peter Løngreen bekræftede, at der er planer om at udveksle og hjemtage variantdata internationalt
- Det er vigtigt at sikre harmonisering af de mange datatyper. Genomics England har fx problemer med at koble data pga. inkompatibilitet
- Det skal tydeliggøres, hvordan initiativerne overlapper med andre initiativer, herunder ikke mindst inden for rammerne af datastøttestrengene. Det bør overvejes man skal gøre mere ud af involvering og transparens. Det blev hertil bemærket, at repræsentanter fra de andre initiativer har været inddraget. Der var enighed om at gøre en indsats for at afklare grænsedragning og rollefordeling, så der ikke opstår parallelle initiativer. Denne indsats er allerede i process; det er vigtigt at afklare arbejdsdelingen mellem NGC og de regionale initiativer, der er mere sygdomsspecifikke
- Der kan være behov for at sikre, at den juridiske ramme støtter op om initiativerne. Dette er også i proces
- Generelt er det godt, at regionerne nu inddrages i højere grad, da de har et større overblik over de eksisterende datainitiativer. Arbejdsgrupperne og udvalgene har betydelig repræsentation fra regionsiden

Ad 14-15/19: Bioinformatisk infrastruktur Kvalitetskontrol og godkendelsesprocedurer for prøveresultater til fortolkning

REFERAT:

Martin Thomsen, NGC, orienterede om implementeringsplanerne for den bioinformatiske infrastruktur, kvalitetskontrol og godkendelsesprocedurer for prøveresultater. Der er tale om en kompleks proces med en lang række teknologivalg. Formålet er at finde den bedst mulige model, hvor der ud fra en konsensustilgang skabes national enighed om NGC's teknologivalg.

Konkret er der enighed på tværs af de faglige miljøerne om en national pipeline for Germline Short Variants.

Formanden bemærkede, at det er godt, at der arbejdes med harmonisering omkring bioinformatikken, der rummer mange komplekse processer og beslutninger. Det vil ligestille patienterne. Det blev bemærket fra udvalget, at det er vigtigt at sikre, at de regionale ledelseslag er inddraget i beslutninger om teknologivalg.

Ad 16/19: Eventuelt

REFERAT:

Ali Syed præsenterede status for opbygningen af NGC's HPC Center, herunder at NGC vil være klar til at modtage data fra 1/7.

Udvalget udtrykte tilfredshed med fremdriften. Der blev udtrykt ønske om, at slides udsendes straks efter mødet frem for at afvente referatet.