



NATIONALT
GENOM CENTER

Dato: 3. marts 2020

Enhed: NGC

Sagsbeh.: JHM.NGC

Sagsnr.: 2002053

Dok.nr.: 1115518

Redegørelse for proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering

Redegørelsen indeholder en beskrivelse af den indledende og fagligt forberedende proces vedr. udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering, som pågik i perioden november 2019 til januar 2020. Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin traf den 30. januar 2020 beslutning om at tilrettelægge en ny proces for udvælgelse af patientgrupper.

Baggrund

Sundheds- og Ældreministeren har den 24. februar 2020 bedt Nationalt Genom Center om en redegørelse for forløbet vedrørende udvælgelsen af patientgrupper til helgenomsekventering¹. Redegørelsen er udbedt efter ønske fra Martin Geertsen (V) på baggrund af en artikel den 13. februar 2020 i Berlingske Tidende, hvor der stilles spørgsmålstegn ved processen.

Det fremgår af redegørelsen, hvilke beslutninger, der er truffet hvornår, og hvilke aktører der har været involveret i den forberedende proces. Processen beskriver ikke en beslutningsfase vedr. patientudvælgelse, idet en sådan ikke har været udmøntet.

Om Nationalt Genom Center og udvælgelse af patientgrupper

Det fremgår af § 223 i loven om oprettelse af Nationalt Genom Center, at:

"Nationalt Genomcenter er en institution under sundhedsministeren, som bistår ministeren med den centrale forvaltning af forhold vedrørende udviklingen af personlig medicin. Nationalt Genomcenter understøtter udviklingen af personlig medicin i samarbejde med det danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v. Stk. 2. Nationalt Genomcenter udvikler og driver fælles, landsdækkende informationsinfrastruktur for personlig medicin, herunder en landsdækkende infrastruktur til udførelse af genomsekventering og opbevaring af oplysningerne i en national genomdatabase. Nationalt Genomcenter stiller oplysninger til rådighed for personer inden for sundhedsvæsenet og patienter, herunder oplysninger fra den fælles, nationale genomdatabase til brug for patientbehandling m.v."

Styrelsen blev etableret den 1. maj 2019, og kunne 1. juli 2019 modtage genetiske data fra patienter.

¹ Helgenomsekventering er en laboratorieanalyse, baseret på en blod- eller vævsprøve. Ved en helgenomsekventering kortlægger man alle generne hos en patient, dvs. genomet hos den enkelte person.

Nationalt Genom Centers infrastruktur er i en pilot- og opstartsfasen benyttet til akut syge børn og unge, og næste patientgruppe vil blive børn og unge med sjældne sygdomme.

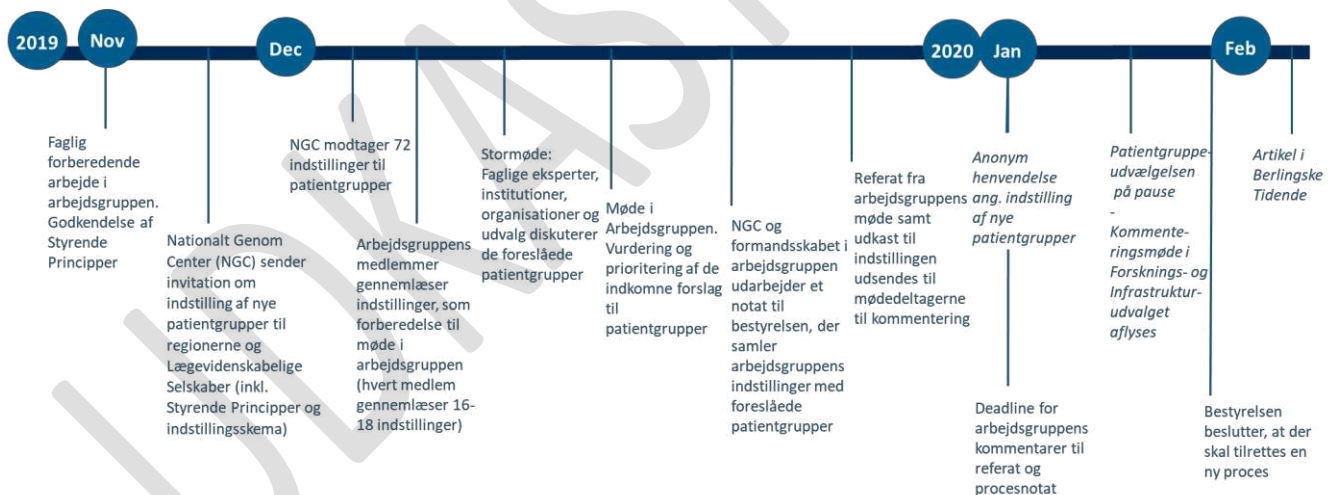
Proces for udvælgelse af patientgrupper

I november 2019 blev der opsat en proces for udvælgelse af de næste patientgrupper, der skal tilbydes helgenomsekventering under Nationalt Genom Center.

Tilrettelæggelse af processen

Et større internationalt konsulentbureau har assisteret Nationalt Genom Center i tilrettelæggelsen af processen med at udvælge patientgrupper. I denne tilrettelæggelse blev der lagt vægt på, at det var en proces med fokus på åbenhed og inddragelse, f.eks. kunne alle medicinske specialer og regioner frit indstille patientgrupper, ligesom der blev afholdt et åbent stormøde, hvor formålet var at diskutere mulige nye patientgrupper, som kunne have gavn af helgenomsekventering under Nationalt Genom Centers infrastruktur. Dette udfoldes senere i redegørelsen.

I nedenstående tidslinje beskrives processens hovedtræk, herunder bestyrelsens beslutning om at tilrettelægge en ny proces.



Figur 1: Tidslinje over processen

Overblik over processen

I efteråret 2019 blev en fagligt forberedende proces med at identificere nye patientgrupper til helgenomsekventering under Nationalt Genom Center opstartet. Udvalgelse af patientgrupper skete i tæt samarbejde med regionerne og Lægevidenskabelige Selskaber, som havde mulighed for at indstille patientgrupper, der kunne have gavn af helgenomsekventering under Nationalt Genom Centers infrastruktur.

I forbindelse med udvælgelsen af patienter blev der nedsat en arbejdsgruppe "Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering" (herefter kaldt arbejdsgruppen) i efteråret 2019. Arbejdsgruppen havde bl.a. til formål at understøtte og følge implementeringen af helgenomsekventering og rådgive Bestyrelsen

for den Nationale Strategi for Personlig Medicin (jf. kommissorium). Arbejdsgruppen bestod af 10 medlemmer og 10 suppleanter, som repræsenterede regionerne og Lægevidenskabelige Selskaber. Formandskabet for arbejdsgruppen blev udgjort af en formand, den administrerende direktør for Nationalt Genom Center, samt en næstformand, overlæge og lektor ved Aarhus Universitetshospital. Arbejdsgruppen blev sekretariatsbetjent af Nationalt Genom Center. Arbejdsgruppen godkendte udvælgelsesgrundlaget for patientgrupperne, ligesom arbejdsgruppens rolle var at drøfte indstillingerne til patientgrupper og herigennem rådgive bestyrelsen med forslag til patientgrupper, der skulle inkluderes.

Det fagligt forberedende arbejde i bl.a. arbejdsgruppen skulle have været efterfulgt af fremsendelsen af et samlet notat af indstillingerne til kommentering i Forsknings- og Infrastrukturudvalget, som skulle have været drøftet den 10. januar 2020. Forsknings- og Infrastrukturudvalget er et udvalg, der har til formål at rådgive Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin (jf. nedenfor) om tiltag, der kan understøtte samarbejde om forskning inden for personlig medicin, herunder om forholdet mellem forskningsaktiviteter og -infrastruktur (jf. kommissorium). Udvalget består af medlemmer, der har en betydelig indsigt i forskning inden for personlig medicin.

Den endelige beslutning om udvælgelsen af patientgrupper skulle efterfølgende have været foretaget af Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin (herefter kaldt bestyrelsen) den 30. januar 2020. Bestyrelsen har det overordnede ansvar for implementeringen af den nationale strategi for Personlig Medicin 2017-2020 (jf. kommissorium).

Arbejdsgruppen og De Styrende Principperns rolle

Arbejdsgruppen (repræsenteret af medlemmer og suppleanter) mødtes den 15. november 2019, hvor de godkendte, at udvælgelsen af patientgrupper skulle ske på baggrund af en række overordnede principper kaldet "de Styrende Principper". Principperne tager udgangspunkt i den nationale strategi for Personlig Medicin, den politiske etablering af Nationalt Genom Center samt ansøgning om finansiering til Nationalt Genom Center til Novo Nordisk Fonden. "De Styrende Principper" skulle således sikre, at udvælgelsen af patientgrupper:

- blev ensartet nationalt
- gav værdi for patienterne
- var bred med flere forskellige patientgrupper

Regionerne og Lægevidenskabelige Selskabers rolle ifm. indstillinger til patientgrupper

Den 18. november 2019 inviterede Nationalt Genom Center til, at Lægevidenskabelige Selskaber og regionerne indstillede patientgrupper til første indstillingsrunde (en anden indstillingsrunde var planlagt til 2020). Fristen for modtagelsen af indstillingerne var den 11. december 2019. Indstillingerne blev modtaget gennem Lægevidenskabelige Selskaber og regionerne. Der blev tilsammen modtaget 72 unikke indstillinger til patientgrupper, hvoraf der var overlap af patientgrupper i flere indstillinger.

Samlet set var behovet for helgenomsekventeringer markant større i de 72 indstillinger end de 60.000 helgenomsekventeringer, som der er mulighed for at gennemføre i regi af Nationalt Genom Center.

Faglige eksperter, institutioner, organisationer og udvalgs rolle

Den 16. december 2019 afholdt Nationalt Genom Center et åbent stormøde i Midelfart. Her diskuterede faglige eksperter, institutioner, organisationer og udvalg under Nationalt Genom Center de foreslåede patientgrupper. Ca. 200 repræsentanter fra hele landet deltog i mødet. Programmet for dagen blev sammensat af Nationalt Genom Center og konsulentbureauet.

15 af de 72 indstillinger blev af Nationalt Genom Centers medarbejdere udvalgt til at blive præsenteret og drøftet på stormødet. De blev valgt ud fra et hensyn til, at der skulle være en bred emnemæssig sammensætning og samtidig en bred national repræsentation. Der blev i programmet gjort opmærksom på, at det var et udsnit af de modtagne 72 indstillinger, som blev præsenteret på mødet. Ved mødets indledning blev det også fremhævet, at udvælgelsen af indstillinger til præsentation ikke påvirkede patientgruppens sandsynlighed for at blive udvalgt.

Arbejdsgruppens medlemmer deltog på stormødet. Nogle dels som oplægsholdere, da medlemmer fra arbejdsgruppen var blandt indstillerne af patientgrupper, og dels så de kunne høre fremlæggelserne og få relevant input, som kunne anvendes i drøftelserne på arbejdsgruppens møde dagen efter.

Arbejdsgruppens rolle på møde i december

Den 17. december 2019 afholdt arbejdsgruppen sit andet møde, hvor der skulle tages stilling til indstillingerne. På mødet deltog både de ordinære medlemmer og suppleanterne. Forud for mødet havde arbejdsgruppen den 12. december 2019 fået tilsendt alle indstillingerne og var blevet bedt om at læse og vurdere 16-18 tilfældige indstillinger før arbejdsgruppemødet. Af hensyn til volumen af indstillinger og den korte tidshorizont blev medlemmerne ikke bedt om at vurdere alle. Det tilknyttede konsulentbureau tilrettelagde, hvilke indstillinger de enkelte medlemmer skulle vurdere. Dette skete ved en tilfældig udvælgelse.

Arbejdsgruppen blev på mødet inddelt i undergrupper, som vurderede indstillingerne ud fra "de Styrende Principper". Undergrupperne blev ligeledes sammensat af konsulentbureauet, som tilrettelagde processen.

Alle indstillingerne blev gennemgået og drøftet, og hver indstilling blev vurderet uafhængigt af to grupper, hvorefter de to grupper blev sat sammen og bedt om at inddele indstillingerne i:

- Kategori A: Indstillinger der anbefales til direkte inklusion
- Kategori B: Indstillinger der anbefales til yderligere kvalificering
- Kategori C: Indstillinger der anbefales til uddybende samtale/næste runde

Det blev fremhævet på mødet, at hvis et medlem af arbejdsgruppen havde indsendt en indstilling, kunne vedkommende ikke være med til at vurdere denne. Formanden, den administrerende direktør i Nationalt Genom Center, indgik ikke i vurderingsprocessen. Til slut blev vurderingerne fra de enkelte grupper læst op i ple-

num med henblik på bemærkninger og tilslutning til indplacering i kategori A. Arbejdsgruppen udvalgte 11 patientgrupper til kategori A, og som derfor ville blive indstillet til at gå videre til kommentering hos Forsknings- og Infrastrukturudvalget og efterfølgende til bestyrelsen, som skulle træffe den endelige beslutning om hvilke patientgrupper, der i første runde skulle tilbydes helgenomsekventering.

Det bemærkes, at de 11 patientgrupper dækkede over mere end 11 indstillinger, da flere af indstillingerne omhandlede de samme patientgrupper.

Arbejdsgruppens formandskab og Nationalt Genom Centers rolle i udarbejdelse af notat til Forsknings- og Infrastrukturudvalget og bestyrelsen

Efter arbejdsgruppemødet mødtes formandskabet, medarbejdere fra Nationalt Genom Center og konsulentbureauet den 17. og 18. december 2019 for at udarbejde et referat fra mødet og forberede et procesnotat, der skulle samle arbejdsgruppens indstillinger med foreslåede patientgrupper. Notatet skulle endeligt godkendes af arbejdsgruppen, og som nævnt ovenfor, sendes til kommentering i Forsknings- og Infrastrukturudvalget og efterfølgende forelægges til drøftelse og beslutning i bestyrelsen.

Alle 11 patientgrupper, som arbejdsgruppen havde indstillet til inklusion, skulle fremgå af notatet. Under udarbejdelsen af notatet viste det sig imidlertid, at indstillingerne havde forskellig karakter og ikke kunne sammenlignes direkte. Formandskabet og Nationalt Genom Center vurderede, at tre patientgrupper var klart afgrænset og beskrevet, hvilket muliggjorde, at helgenomsekventering under Nationalt Genom Center kunne tilbydes sikkert og hurtigt i patientbehandling af denne gruppe, og der kunne oprettes et specialnetværk inden for kort tid². Det blev skrevet ind i notatet. At en sådan vurdering af patientgrupperne også blev en del af notatet, fremgik ikke tydeligt af den tilrettelagte proces. Det blev dog vurderet nødvendigt af formandskabet og Nationalt Genom Center i lyset af indstillingernes forskellige karakter.

Det samlede notat med de foreslåede patientgrupper blev sendt i høring til arbejdsgruppen den 19. december 2019 med frist for tilbagemelding 6. januar 2020.

Under tilbagemeldingsperioden modtog Nationalt Genom Center bemærkninger fra nogle af arbejdsgruppens medlemmer, som indikerede, at processen med udarbejdelsen af notatet til bestyrelsen ikke havde været tilstrækkelig klar for arbejdsgruppen. På den baggrund reviderede Nationalt Genom Center procesnotatet, således at det fremgik tydeligere, at alle 11 indstillede patientgrupper ville gå videre. Det reviderede procesnotat blev sendt til arbejdsgruppen den 6. januar 2020.

Den 6. januar 2020 modtog Sundheds- og Ældreministeriet en anonym klage, som var underskrevet "Medlemmer af Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering under det Nationale Genom Center". Klagen var dateret den 3.

² Et specialnetværk er afgørende for patienterne, fordi netværket, på linje med det allerede nedsatte netværk for sjældne sygdomme, skal drøfte, hvilke indikationer, der skal tilbydes helgenomsekventering hos Nationalt Genom Center, herunder præcisere hvilke krav Nationalt Genom Centers infrastruktur skal kunne efterleve, så patienterne kan modtage et sikkert svar, som kan benyttes i patientbehandlingen.

januar 2020. I klagen fremgik det bl.a., at processen ikke var klar og transparent for alle i arbejdsgruppen.

På baggrund af klagen blev procesnotatet udsendt til arbejdsgruppen igen i forbindelse med, at der blev indkaldt til ekstraordinært møde i arbejdsgruppen den 8. januar 2020. På mødet blev der enighed om, at arbejdsgruppen skulle have tid til at komme med eventuelle bemærkninger. Arbejdsgruppen fik derfor deadline for bemærkninger den 17. januar 2020. På baggrund af det ekstraordinære møde blev der modtaget en bemærkning fra medlemmer af arbejdsgruppen, som understøttede, at processen med procesnotatet ikke havde været tilstrækkelig klar for arbejdsgruppen.

Den videre proces sættes på pause

På baggrund af ovenstående blev udvælgelsesprocessen af de nye patientgrupper herefter sat på pause. Det planlagte møde i Forskning- og Infrastrukturudvalget blev derfor aflyst. Udvalget havde dog modtaget det reviderede procesnotat, der var udarbejdet til bestyrelsen, som del af deres mødemateriale, idet Nationalt Genom Center ikke kendte til den anonyme klage på daværende tidspunkt. Forsknings- og Infrastrukturudvalget nåede ikke at kommentere notatet, og bestyrelsen traf således heller ikke beslutning om inklusion af en given patientgruppe under Nationalt Genom Centers infrastruktur på deres møde den 30. januar 2020. Bestyrelsen besluttede i stedet på mødet, at der skulle tilrettelægges en ny proces.

Bestyrelsens rolle

Bestyrelsen besluttede den 30. januar 2020, at processen vedrørende udvælgelse af patientgrupper skulle genstartes fra de 72 indstillinger, som blev modtaget fra Lægevidenskabelige Selskaber og regionerne. Formandsskabet for bestyrelsen er nu ved at beskrive en ny proces, som skal godkendes af bestyrelsen.