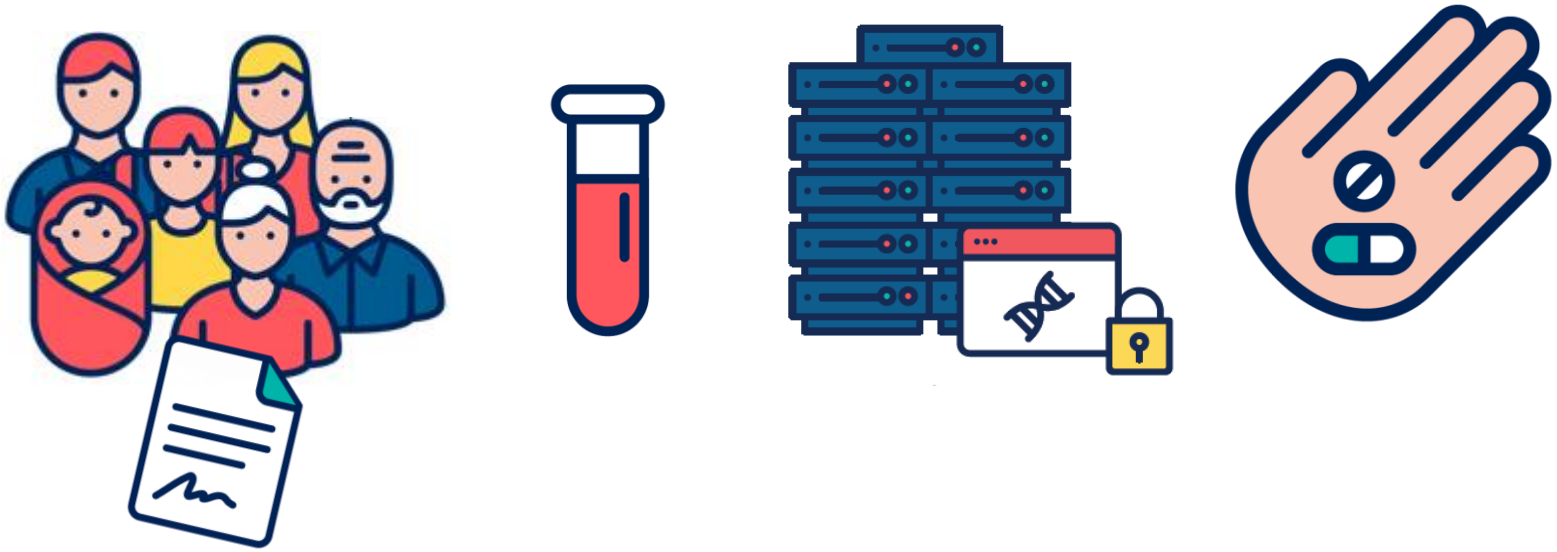
NATIONALT
GENOM CENTER

Nationalt Genom Center – til gavn for patienterne

Oplæg ved KOR-DFF-konference
v/Gert Sørensen, adm. Direktør

Program

- Bag om Nationalt Genom Center
- Perspektivet
- Spørgsmål



Nationalt Genom Center arbejder for at understøtte udviklingen af personlig medicin ved hjælp af viden om patienters gener og sygdommes årsager. Med viden om gener kan vi bedre forstå sygdomme, og vi får mulighed for at behandle mere præcist og effektivt.

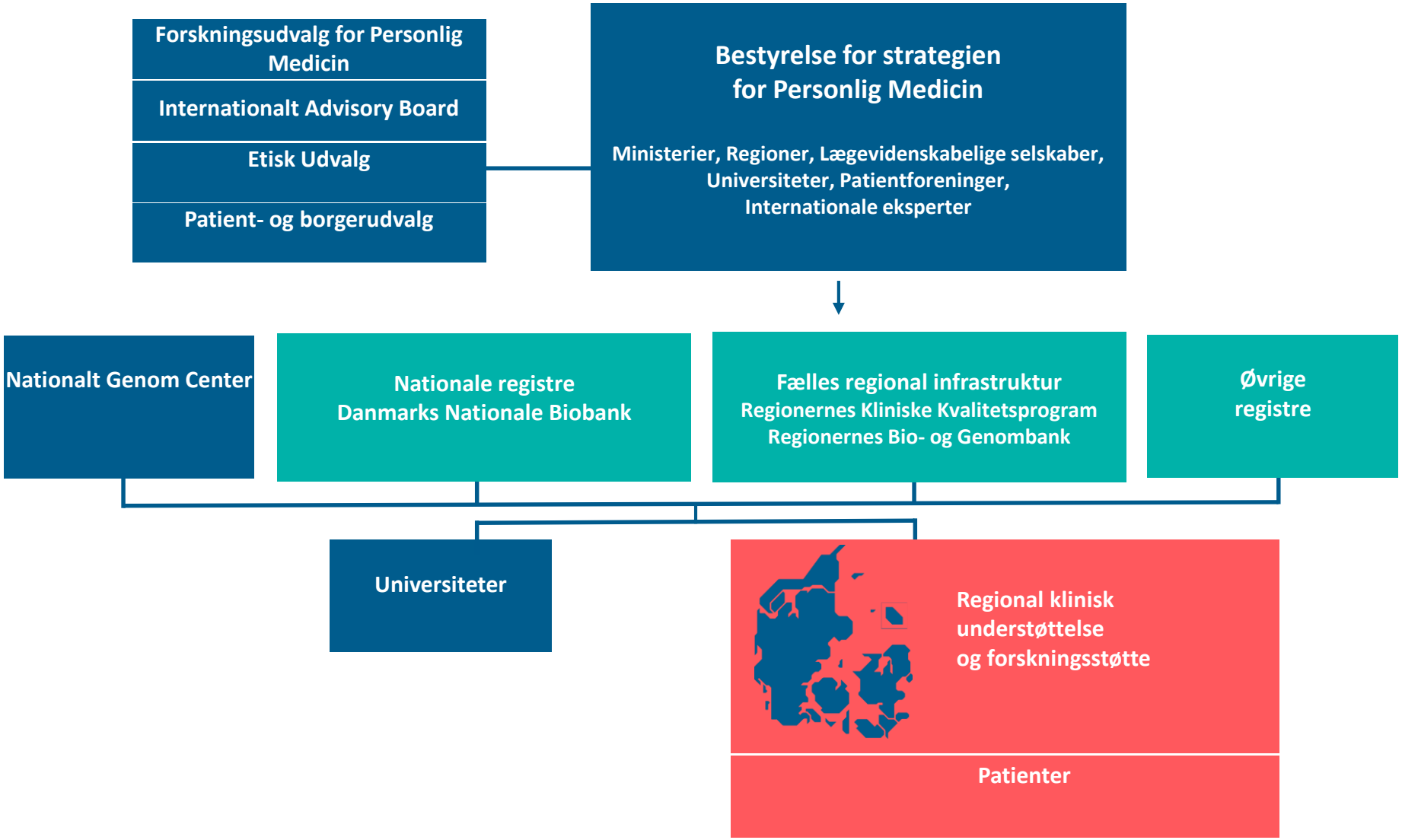
NATIONALT
GENOM CENTER

Nationalt Genom Center

En samlet indsats for Personlig Medicin

1. Den danske indsats inden for Personlig Medicin skal fokusere på patienterne. Genomsekventering skal ske i behandlingsøjemed og i forskningsprojekter.
2. Fortrolighed, individets selvbestemmelse, beskyttelse af oplysninger, og videnskabsetisk godkendelse er afgørende.
3. Anvendelsen af Personlig Medicin som standardtilbud i sundhedsvæsenet skal være evidensbaseret og samfundsøkonomisk bæredygtigt.
4. Genomsekventering og behandling af data skal forankres i offentligt regi.
5. Den nationale infrastruktur og de vedtagne standarder skal anvendes, og data skal deles sikkert til gavn for fremtidig forskning og behandling.
6. Udmøntning af midler til forskning som led i strategien skal ske i konkurrence – og skal som udgangspunkt være landsdækkende.

Governance for national strategi for Personlig Medicin



Lov vedtaget 29. maj 2018

- Skriftligt samtykke til patientbehandling, der omfatter genetisk analyse
- Selvbestemmelse over genetiske oplysninger, der opbevares af Nationalt Genom Center.
- Information om selvbestemmelsesretten.
- Indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center forudsætter:
- Skriftligt samtykke til patientbehandling, der omfatter genetisk analyse
- Samtykke til deltagelse i det forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse indgår
- Mulighed for borgere til frivilligt at overlade genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale <u>før oprettelsen af centret</u> til Nationalt Genom Center

DAGENS Medicin

Nyheder

NYHEDER

Lov om Nationalt Genom Center vedtaget

Alle Folketingets partier på nær Enhedslisten har stemt for at vedtage lov om National Genom Cente

Essensen af lov (I)

Formålsparagraf:

Nationalt Genom Center skal understøtte udviklingen af personlig medicin

Formålsbegrænsningsbestemmelse:

Oplysninger i centeret må kun behandles med henblik på:

- Forebyggende sygdomsbekæmpelse, medicinsk diagnose, sygepleje, patientbehandling eller forvaltning af læge- og sundhedstjenester, eller
- Udførelse af statistiske eller videnskabelige undersøgelser af væsentlig samfundsmæssig betydning

Efterforskning af terror:

- Oplysninger, der tilgår Nationalt Genom Center, stilles ikke til rådighed for politiet, medmindre der er tale om efterforskning af terror eller terrorlignende handlinger.

Der skal udstedes en række bekendtgørelser, der bl.a. omhandler skriftligt samtykke

Essensen af lov (II)

- **Skriftligt samtykke til patientbehandling, der omfatter genetisk analyse**
- **Selvbestemmelse over genetiske oplysninger, der opbevares af Nationalt Genom Center.**
- **Information om selvbestemmelsesretten.**

Indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center forudsætter:

- Skriftligt samtykke til patientbehandling, der omfatter genetisk analyse
- Samtykke til deltagelse i det forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse indgår
- Mulighed for borgere til frivilligt at overlade genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale <u>før oprettelsen</u> af centret til Nationalt Genom Center

Der skal indhentes skriftligt samtykke

Lovgrundlag for adgang/videregivelse af helbredsoplysninger fra NGC til brug for forskning

Nationalt Genom Center kan give forskere adgang til journaloplysninger fra den kliniske del af den fælles landsdækkende informationsinfrastruktur til forskningsformål:

- Til brug for et konkret sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt, såfremt der er meddelt tilladelse til projektet efter komitéloven.
- Til forskningsprojekter, der ikke er omfattet af komitéloven, såfremt Styrelsen for Patientsikkerhed har godkendt videregivelsen.

Reglerne for adgang til data hos NGC til brug for forskning findes i sundhedsloven og databeskyttelsesloven

NATIONALT
GENOM CENTER

Perspektivet

En hjertelæge om potentialet i Nationalt Genom Center

Henning Bundgaard om Personlig Medicin

Ny teknologi og viden om gener giver bedre behandlingsmuligheder

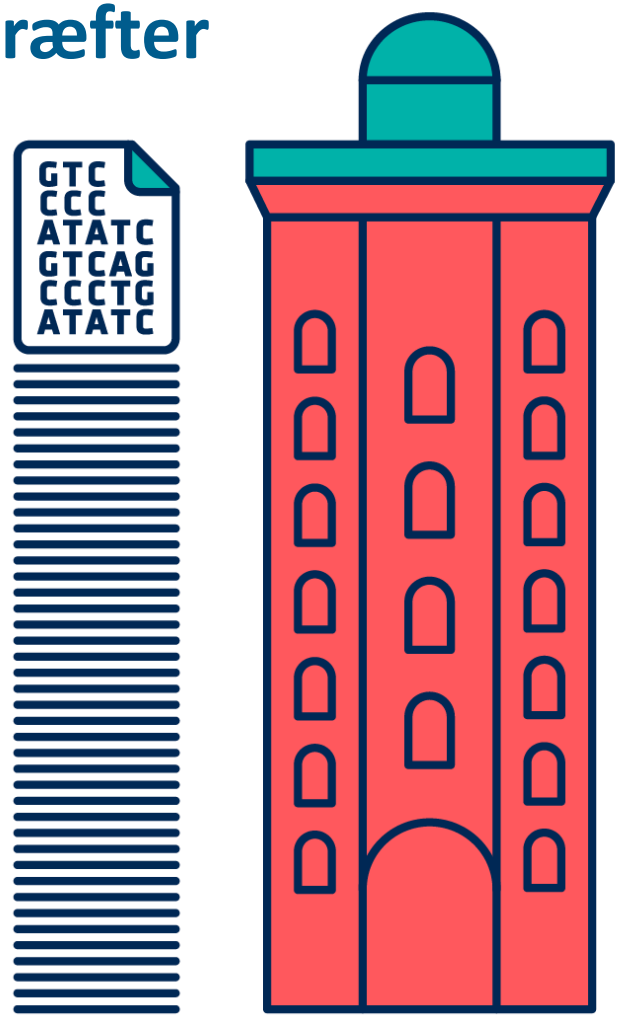
- Nationale standarder og koordineret udvikling på landsplan
- State-of-the-art sikkerhedsmodel
- Regnekraft og lagringskapacitet til et nyt niveau af datamængder
- Datafortolkning, som skal ses i sammenhæng med patientbehandling
- Udnyttelse af eksisterende kompetencemiljøer i landet
- Forskning i de mange – forskel for den enkelte patient
- Hver patient får den bedst mulige behandling

Nationalt Genom Center er med til at bane vejen for, at Danmark bruger nye teknologier og viden om gener mere og bedre. Det kaldes personlig medicin.

Fremtiden medicin kræver supercomputerkræfter

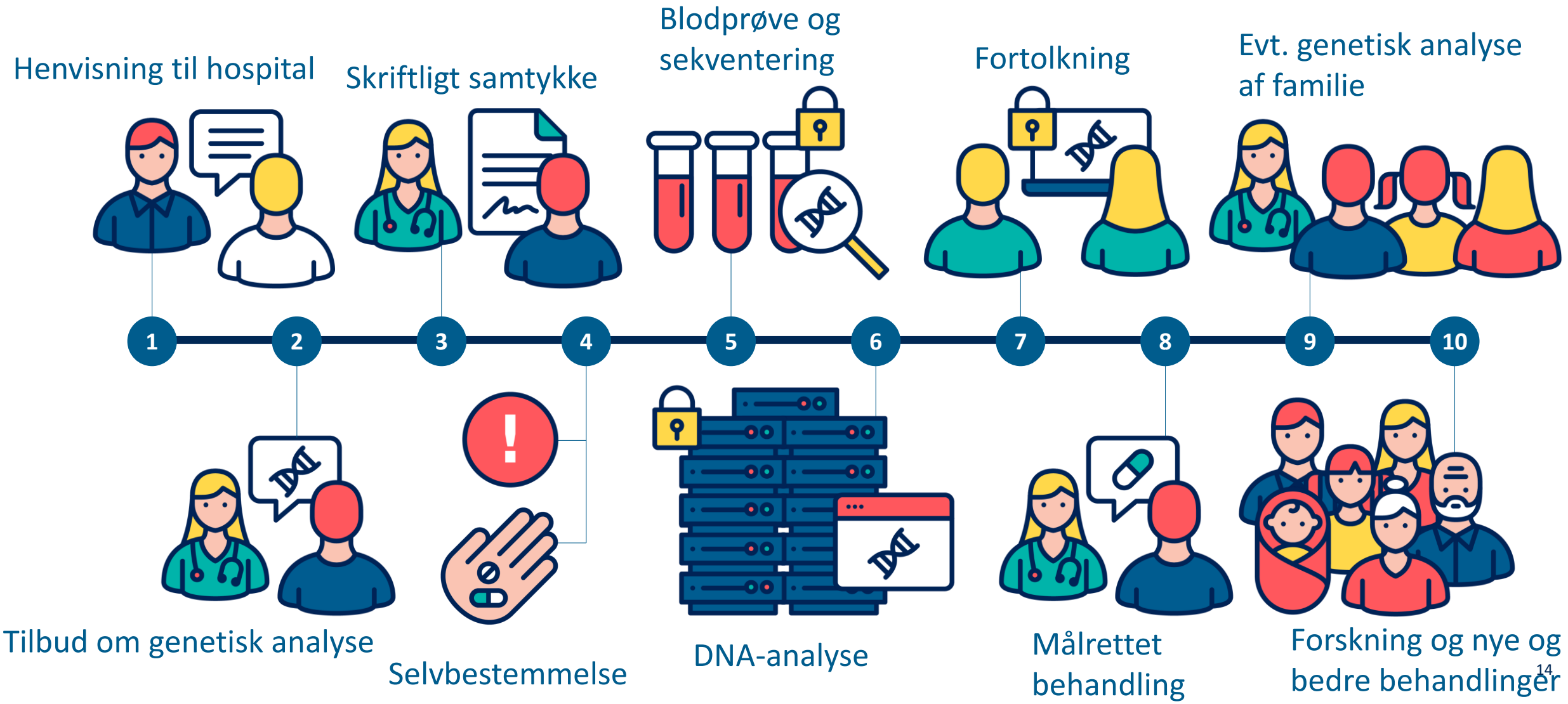
- Data om alle gener hos én patient fylder 100-200 GB

- Der er brug for en supercomputer til at udvikle fremtidens medicin



Data om alle gener hos én patient fylder 100-200 GB – det svarer til en papirbunke på højde med Rundetårn.

Sådan vil en genetisk analyse via Nationalt Genom Center foregå



High performance data analyse platform

- Tung erfaring med sensitive Life science data
- Velafprøvede teknologier i dedikerede HPC-anlæg (Secure cloud framework)
- Fuldt udviklet framework (Big Data analyser via High Performance Computing, High Performance Dataanalyser)
- Ledet af eksperter inden for High Performance Computing og forskning

Politisk er der stillet krav til databeskyttelse og behandlingssikkerhed

Højeste sikkerhed

- Genomdata gemmes så data ikke er direkte personhenførbare (dvs. uden CPR-nr) pseudonymiseret.
- Data kan ikke downloades
- Overvågning af brugere og brugeradfærd, overvågning af datahentning, logning
- To-faktorgodkendelse
- Kryptering af filer og filsystemer
- Information placeret på forskellige diske
- Konsekvensvurderinger og penetrationstest
- Systematiske og uafhængige audits
- 24/7- fysisk bevogtning

Grundlæggende designprincip = Security By Design

Behandling- og forskningsperspektiv

PubMed.gov
US National Library of Medicine
National Institutes of Health

PubMed | Search | Advanced

Format: Abstract | Send to

Clin Cancer Res. 2018 Oct 1. pii: clincanres.1780.2018. doi: 10.1158/1078-0432.CCR-18-1780. [Epub ahead of print]

Copenhagen Prospective Personalized Oncology (CoPPO) - Clinical utility of using molecular profiling to select patients to phase 1 trials.

Tuxen IV[1], Rohrberg KS[2], Østrup O[3], Ahlborn LB[1], Schmidt AY[4], Spanggaard I[1], Hasselby JP[5], Santoni-Rugiu E[6], Yde CW[7], Mau-Soerensen M[1], Nielsen FC[8], Lassen U[9].

Author information

Abstract

PURPOSE: We evaluate

EXPERIMENTAL DESIG

a prospective single-cen

including whole exome s

ded in

nalysis

enomic

Kræftcellers gener viser vej til bedste behandling

26-10-2018

Det, der startede som et ambitiøst forskningsprojekt med en pose penge fra Knæk Cancer, er i dag på vej ud i klinikken, hvor den nye viden har givet nye værktøjer til behandlingen af uhelbredeligt syge kræftpatienter.

Professor Claus Lindbjerg Andersen har trukket værdifuld viden ud af både blodprøver og væv fra kræftknuder, som kan bruges til at finde den rigtige kræftbehandling. Foto: Anita Graversen.

I 2014 fik professor Claus Lindbjerg Andersen to mio. kr. fra Knæk Cancer-

Lægerne troede, at hun havde epilepsi. En gentest afslørede i stedet en hjertesygdom

For Anna Borg, hendes lille datter og stribevis af familiemedlemmer har en genomanalyse betydet, at lægerne har opdaget en alvorlig, arvelig hjertesygdom hos dem. Beslutningen om

En gang om dagen tager Anna Borg en pille fra doseringsæsken og skyller hjertemedicinen – en betablokkerpille – ned med et glas vand. Og to gange om dagen finder hun betablokkerne frem og giver dem til sin lille datter, Liva, på knap otte måneder.

Men efter at Anna Borg en dag for knap 10 år siden pludselig – midt i en hastesag sin arbejdsplads – igen faldt bevidstløs ov med det, som lægerne troede var epilepsi bad hun om igen at blive undersøgt f der virkelig var tale om

PubMed.gov
US National Library of Medicine
National Institutes of Health

PubMed | Search

Format: Abstract | Ser

Nat Commun. 2017 Nov 22;8(1):1696. doi: 10.1038/s41467-017-01660-0.

Loss-of-activity-mutation in the cardiac chloride-bicarbonate exchanger AE3 causes short QT syndrome.

Thorsen K[1], Dam VS[2], Kjaer-Sorensen K[3], Pedersen LN[1], Skeberdis VA[4], Jurevičius J[4], Treinys R[4], Petersen IMBS[5], Nielsen MS[5], Oxvig C[3], Morth JP[6,7], Matchkov VV[2], Aalkjær C[2,5], Bu

Author information

Abstract

Patients with short QT sync

genes, encoding cation cha

illati

mis

Ulrich Borup fik i januar konstateret en kræftknude på halsen, og ved hjælp af gentest fandt lægerne frem til den sørlige kræftfo havde ramt ham. Det gjorde behandlingen meget hurtigere, og i dag er han rask. FOTO: STINE BIDSTRUP

Gentest som genvej til hurtig kræftbehandling

Strålebehandling eller ej? En gentest rummer svaret på, hvad den rigtige behandling kan være. Et Nationalt Genom Center er - trods kritik - på vej i

Genetisk test kan forklare leversygdomme

En gruppe leverpatienter kan fortsat ikke få en forklaring på, hvad de fejler. Men med avancerede genetiske metoder kan man hjælpe over halvdelen af dem, viser ny forskning fra Aarhus Universitetshospital og Aarhus Universitet.

05.02.2018 | ANNE WEST

Gulsot og hudkløe kan være tegn på, at der er noget galt med leverens galdetransport. Og i de fleste tilfælde er det muligt at finde årsagen til problemet og få det behandlet. Men der findes fortsat en gruppe leverpatienter, hvor man trods grundige undersøgelser ikke er i stand til at stille en diagnose.

Ny forskning fra Aarhus Universitetshospital og Aarhus Universitet viser imidlertid, at man kan hjælpe over halvdelen af patienterne, hvis man bruger avancerede genetiske metoder koblet med familiestamtræer.

Uforklaret leversygdom

I forskningsprojektet deltog 33 patienter, som alle havde en leversygdom, der ikke kunne forklares ud fra de almindelige undersøgelsesmetoder som blodprøver, skanninger og kikkertundersøgelser. Nogle af dem havde også en eller flere familiemedlemmer med et lignende sygdomsforløb.

NATIONALT
GENOM CENTER

Spørgsmål