# Building genomics

genomDE : National and European initiatives

**30th November 2020** DIGITAL EVENT



**Building genomics** 

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020

Supported by the European Union's Structural Reform Support Programme (SRSP) and implemented in cooperation with the European Commission's Directorate-General for Structural Reform Support (DG REFORM)





Federal Ministry of Health





## Genomic State of Art in European Countries

### Denmark

Søren Brunak

Novo Nordisk Foundation Center for Protein Research University of Copenhagen soren.brunak@cpr.ku.dk

Rigshospitalet soeren.brunak@regionh.dk



Building genomics genomDE : National and European initiatives

30TH NOVEMBER 2020

Supported by the European Union's Structural Reform Support Programme (SRSP) and implemented in cooperation with the European Commission's Directorate-General for Structural Reform Support (DG REFORM)





Federal Ministry of Health





#### **Building genomics**

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020



Søren Brunak

Novo Nordisk Foundation Center for Protein Research University of Copenhagen

Rigshospitalet – Copenhagen University Hospital soeren.brunak@regionh.dk

## Personalized Medicine in Denmark – profound preparatory work



Personlig Medicin og Individualiseret Behandling

Oplæg til en samlet dansk indsats 22. juni 2015



2015

DET ETISKE RÅD

> Forskning i sundhedsdata og biologisk materiale i Danmark <mark>Udtalelse</mark>



DAMVAD



Analyse af Personlig Medicin Udarbejdet for Danske Regioner



...

## Genome based biomarkers for "all" diseases and treatments in one go

Individual high quality genome shown on the official reference for the human genome



Sequencing and de novo assembly of 150 genomes from Denmark as a population reference. Maretty L, ..., Kristiansen K (\*), Brunak S (\*), Schierup MH (\*). Nature, August 2017

## New law on the Danish National Genome Agency

FOLKETINGST	IDENDE C	FOLKETINGET
Til lovforslag nr. L 146	Folketinget	2017-18
Vedt	aget af Folketinget ved 3. 1	behandling den 29. maj 2018
	Fors	lag
	til	
L	ov om ændring a	f sundhedsloven
(Organiseringen i Sur	ndheds- og Ældreministerie	et, oprettelse af Nationalt Genomcenter m.v.)
§ 1 I sundhedsloven, jf. lovbekendtgo	relse nr. 191 af 28.	en af oplysninger som nævnt i stk. 1,«, og »opbevaret biolo- gisk materiale« ændres til: »oplysninger som nævnt i stk. 1«.

I sundhedsloven, jf. lovbekendtgørelse nr. 191 af 28. februar 2018, som ændret ved § 39 i lov nr. 620 af 8. juni 2016, § 1 i lov nr. 254 af 6. april 2018 og § 20 i lov nr. 503 af 23. maj 2018, foretages følgende ændringer:

1. I § 17, stk. 3, indsættes før 1. pkt. som nyt punktum: »En patient, der er fyldt 15 år, kan træffe beslutning om anvendelse af biologisk materiale og genetiske oplysninger, der er udledt af biologisk materiale, efter bestemmelserne i §§ 28-35.«

2. I § 17, stk. 3, 1. pkt., der bliver 2. pkt., indsættes efter », er«: »endvidere«.

3. Overskriften til kapitel 7 affattes således:

»Kapitel 7 Selvbestemmelse over biologisk materiale og genetiske oplysninger«. 7. Efter § 29 indsættes før overskriften før § 30:

»Information om selvbestemmelse over genetiske oplysninger

§ 29 a. Forud for indhentning af patientens samtykke efter §§ 15 og 16 til en behandling, der omfatter genetisk analyse, skal den behandlende sundhedsperson informere patienten om retten til at træffe beslutning efter § 29, stk. 1, 2. pkt. *Stk.* 2. Sundhedsministeren fastsætter nærmere regler om,

hvordan patienten skal informeres om retten til at træffe beslutning efter § 29, stk. 1, 2. pkt.«

8. I § 32 indsættes efter »§ 29, stk. 1,«: »1. pkt.,«.

9. I § 32 indsættes som stk. 2:

*»Stk. 2.* Genetiske oplysninger, der er udledt af biologisk materiale i forbindelse med patientbehandling, og som opbe-

7

Building genomics genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020

## New law on the Danish National Genome Agency

### Creates a National Genome Center for precision medicine

~An Agency under the Danish Health Ministry

- Written consent from the patient
- Right to self-determination of personal genetic data (opt-out)

#### 22. Efter kapitel 67 indsættes i afsnit XVII:

#### »Kapitel 68 Nationalt Genomcenter

§ 223. Nationalt Genomcenter er en institution under

s sundhedsministeren, som bistår ministeren med den centrale forvaltning af forhold vedrorende udviklingen af personlig medicin. Nationalt Genomcenter understotter udviklingen af personlig medicin i samarbejde med det danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v. *Sik. 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.

§ 223 a. Sundhedsministern kan fastsætte regler om, at der påhviler institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., en pligt til at give Nationalt Genomcenter genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale efter oprettelsen af Nationalt Genomcenter, og oplysninger om helbredsmæssige forhold, i det omfang oplysningerne er nødvendige for gennemførelsen af centerets opgaver.

Stk. 2. Sundhedsministeren kan fastsætte nærmere regler om, at borgere frivilligt kan overlade genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale, til Nationalt Genomcenter.

§ 223 b. Oplysninger, der tilgår Nationalt Genomcenter, herunder genetiske oplysninger og oplysninger om helbredsmæssige forhold, må kun behandles, hvis det er nødvendigt med henblik på forebyggende sygdomsbekæmpelse, medicinsk diagnose, sygepleje, patientbehandling eller forvaltning af læge- og sundhedstjenester og behandlingen af oplysningerne foretages af en person inden for sundhedssektoren, der efter lovgivningen er undergivet tavshedspligt, eller hvis behandlingen alene sker med henblik på at udføre statistiske eller videnskabelige undersøgelser af væsentlig samfundsmæssig betydning og behandlingen er nødvendig af hensyn til udførelsen af undersøgelserne.

Stk. 2. Oplysninger som nævnt i stk. 1 er ikke genstand for edition efter retsplejelovens § 804, medmindre der er tale om efterforskning af en overtrædelse af straffelovens § 114 eller § 114 a.«

Establish a national infrastructure for whole genome sequencing and a single National database for storage

### Compulsory storing of data generated in the health system

May also receive "citizen" generated data

Make data available to the healthcare system and for research

#### No police access except in cases of terrorism

## Danish National Genome Center's mandate is defined by health legislation

#### **Danish National Genome Center**

- is an institution under the Minister for Health which assists the Minister with the central administration of issues related to personalised medicine.
- supports the development of personalised medicine in collaboration with the Danish healthcare system, research institutions, patient organisations etc.
- develops and runs a joint, national information infrastructure for personalised medicine, including a national infrastructure for performing genome sequencing and storing of information in a national genome database.
- makes information available for people from the healthcare system and for patients, including information from the joint, national genome database for patient treatment etc.





ALE

100.60

Supervised in the lot

and a

#### **Building genomics**

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020





#### **Building genomics**

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020



## **Computerome 2.0** Danish National Life Science Computer



## **Timeline of the National Strategy for Personal Medicine**



## Financing



## **Danish National Genome Center: Infrastructure for Personalised Medicine**

- Transformation of the ۲ healthcare system
- National • standardisation
- Equal access ۲



**Collaboration with Aarhus** (MOMA) and Copenhagen (GM)





### The course of a patient gene test – step by step



## **Relationship between elements in the infrastructure**

😥 Illustrates points of entry to NGC where data is either uploaded or accessed with strict security mechanisms implemented



## DANISH NATIONAL

## Selection of patient groups

**Building genomics** 

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020

## **Guiding Principles for Selection of Patient Groups**

Overall principle: Equal access for patients nationally

### Expertise and value for the patient

- where there is a high probability that the individual patient within the patient group will benefit clinically from access to whole genome sequencing in the form of a high diagnostic benefit and added value compared to current diagnostics
- where whole genome sequencing provides special potential for the patient group by adding significant clinical value, e.g. by clarifying diagnosis, significance of prognosis, patient care, choice of treatment etc.
- where whole genome sequencing offers special potential for future patients, where results, knowledge collection and research in the short term can lead to improvements for patients and for future treatment based on research

### **B** Socioeconomic considerations

- that whole genome sequencing can give the possibility of a faster and more efficient patient care, better diagnostics and more targeted treatment
- that exposure and assessment of the resource impact of the use of whole genome sequencing will be part of the planning of the concrete projects

- 2 Access to fast and better treatment nationally
  - where clinical whole genome sequencing or other comprehensive genetic analyses are already used with the possibility of extending the use nationally
  - where a national collaboration to introduce whole genome sequencing in the clinic has already been established
  - where whole genome sequencing is based on strong clinical and research environments, which already have the necessary experience, competences and resources available for clinical utilisation of whole genome data
  - where there is international experience with clinical use of whole genome sequencing for the patient group

#### Broad effect

 NGC should offer whole genome sequencing to a wide range of patient groups

## 72 applications with patient groups for inclusion under NGC

Applications included 10-18,000 patients per year per patient group within a broad field of disease areas

- Applications from all regions and 18 medical societies
- Applications cover the following categories:
  - Endocrinology
  - Fetal medicine
  - Cardio, lung, infection and immunology
  - Hematology
  - Cancer
  - Neurology and psychiatry
  - Kidney diseases
  - Other (e.g. rare diseases)









## Extensive linkability to Danish lifelong multimorbidity journeys in disease space



## Combining deep phenotypic EHR data with registry data



## Life-course trajectories and health-to-disease transitions



## Life-course trajectories and health-to-disease transitions





#### **Building genomics**

genomDE : National and European initiatives 30TH NOVEMBER 2020

# Thank You



Supported by the European Union's Structural Reform Support Programme (SRSP) and implemented in cooperation with the European Commission's Directorate-General for Structural Reform Support (DG REFORM)





Federal Ministry of Health





