

Referat 6. møde i det Nationale Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos børn og unge under 18 år

Dato: 22. december 2020
 Enhed: Nationalt Genom Center
 Sagsbeh.: MKK
 Sagsnr.: 2016454
 Dok.nr.: 1471243

Tidspunkt 23. november 2020 kl. 14.00 – 15.30
 Sted Videomøde/Teams.
 Link til videomøde er indsat i mødeindkaldelsen.

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, Nationalt Genom Center (NGC)	X	N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)	X	Region Nordjylland: Lise Lotte Bjerregaard (pædiatri)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (klinisk genetik)	/	Region Nordjylland: Anja Lisbeth Frederiksen (klinisk genetik)	
Region Nordjylland: Inge Søkilde Pedersen (klinisk akademiker)	X		
Region Midtjylland: Mette Møller Handrup (pædiatri)	X	Region Midtjylland: Signe Bech Nielsen (pædiatri)	
Region Midtjylland: Pernille Axél Gregersen (klinisk genetik)	X	Region Midtjylland: Naja Becher (klinisk genetik)	
Region Midtjylland: Rikke Christensen (klinisk akademiker)	X	Region Midtjylland: Lotte Andreasen (klinisk akademiker)	
Region Syddanmark: Line Carøe Sørensen (pædiatri)	X	Region Syddanmark: Maria Kibæk (pædiatri)	
Region Syddanmark: Christina Fagerberg (klinisk genetik)	X	Region Syddanmark: Maria Rasmussen (klinisk genetik)	
Region Syddanmark og DSKA: Charlotte Brasch Andersen (klinisk akademiker)	X	Region Syddanmark: Kristina Sørensen (klinisk akademiker) DSKA: Jenny Blechingberg Friis (klinisk akademiker)	
Region Sjælland: Flemming Skovby (pædiatri)	X	Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	
Region Sjælland: Susanne Timshel (overlæge klinisk genetik)	/	Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)	/	Region Sjælland: Morten Dahl (klinisk akademiker)	
Region Hovedstaden: Sabine Grønberg (pædiatri)	X	Region Hovedstaden: Allan Lund (pædiatri)	
Region Hovedstaden: Elsebet Østergaard (klinisk genetik)	X	Region Hovedstaden: Tina Duelund Hjortshøj (klinisk genetik)	

Region Hovedstaden: Lotte Risom (klinisk akademiker)	X	Region Hovedstaden: Morten Dunø (klinisk akademiker)	
LVS: Allan Lund (pædiatri)	X	LVS: Sabine Grønberg (pædiatri)	
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	X	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	

Desuden deltager fra NGC: Birgitte Nybo Jensen, Lene Heickendorff, Peter Johansen, Cathrine Jespersgaard og Mette Kofod Kahr (ref).

Dagsorden

1. **Godkendelse af dagsorden v/Bettina Lundgren**
2. **Status for etablering af NGC infrastruktur v/Bettina Lundgren**
3. **Status og gensidig erfaringsudveksling vedrørende igangværende hospitalstest v/ Camilla Borchorst og Cathrine Jespersgaard**
4. **Proces for igangsættelse af patientprøver v/Bettina Lundgren**
5. **Næste møde v/Birgitte Nybo**
6. **Evt.**

Tid	Punkt
	<p>1: Godkendelse af dagsorden v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling Godkendelse af dagsorden</p> <p>Indstilling At dagsorden godkendes.</p> <p>Referat Dagsordnen blev godkendt.</p>
14.05-14.25 (20 min.)	<p>2: Status for etablering af NGC infrastruktur v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling Der orienteres om NGC's arbejde med at etablere infrastrukturen. Der vil bl.a. blive givet status for følgende emner:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Strategi og governance • Nye ledere i NGC • Etablering af styregruppe • Databehandleraftaler • Status og proces for patientudvælgelse • Opdaterede samtykke-erklæringer • Kommunikationsveje • Evaluering af pilot for akut syge børn.

Indstilling

At status for etablering NGC's infrastruktur tages til efterretning.

Referat

Bettina Lundgren gav status for etablering af NGC infrastruktur, herunder:

- Den nationale strategi opdateres, og der etableres ny og forenklet governance, hvor regionernes sundhedsdirektører kommer til at indgå i en ny national styregruppe for at sikre tættere kobling ift. drift og implementering. Styregruppen erstatter den nuværende bestyrelse.
- Ny organisation og nye ledere i NGC, herunder Birgitte Nybo Jensen som CMO i NGC's sundhedsfaglige team. Birgitte vil overtage formandsposten i specialistnetværket for Bettina Lundgren.
- Aftalegrundlaget om gennemførelse af WGS-analyser er faldet på plads med Region Midtjylland og Region Hovedstaden, og der kører hospitalstest/specialistnetværkstest nu. NGC er i dialog med Region Syddanmark, Region Nordjylland og Region Sjælland om databehandlaftaler og håber på, at de pågældende regioner snart er klar med en aftale med NGC. Alle regioner skal have aftaler med henh. Region Hovedstaden og med Region Midtjylland, som også skal have aftaler indbyrdes, om benyttelse af henholdsvis WGS Øst og WGS Vest. Der indgås desuden databehandlaftaler mellem hver af de fem regioner og NGC om brug af HPC. Det forventes at alle aftalerne bliver klar i december.
- Processen for udvælgelse af nye patientgrupper til helgenomsekventering nærmer sig sin afslutning. Forsknings- og infrastrukturudvalget har konsolideret 34 indstillinger til i alt 12 patientgrupper. LVS har gennemført en tværfaglig kvalificering med fokus på manglende medicinske specialer og samarbejder. I december vil sundhedsdirektørerne foretage endelig prioritering.
- Ny indstillingsrunde forventes påbegyndt i første halvår af 2021.
- Opdaterede samtykkeblanketter ligger på hjemmesiden, inkl. patientinformation. NGC har imidlertid fået flere henvendelser med ændringsforslag. Forslag til ændringer er meget velkomne og kan indsendes til NGC på kontakt@ngc.dk. Det er aftalt med regionernes sundhedsdirektører, at de involveres i næste revisionsrunde. Der blev spurgt om begrundelse for, at der ikke længere var to underskrifter til forældre på samtykket, og om det var muligt at lave pixi-udgave af vejledningen til forældrene. NGC vil se nærmere på dette og melde tilbage til næste møde.
- Det er den enkelte regions opgave at sammentænke samtykke til helgenomsekventering med regionens andre samtykker.
- Der har været uklarhed om kommunikationsvejene fra NGC og ud i regionerne. Efter aftale med regionernes sundhedsdirektører kommunikerer NGC til regionerne via deres hovedpostkasse og via en udpeget kontaktperson:

Region Nord, Thomas Kanstrup: thk@rn.dk

Region Midtjylland, Henrik Bech Nielsen: Henrik.Bech.Nielsen@stab.rm.dk

Region Syddanmark, Anders Thomsen Lunde: Anders.Thomsen.Lunde@rsyd.dk

Region Hovedstaden, Mads Monrad Hansen: mads.monrad.hansen@regionh.dk

Region Sjælland, Per Spindler: pespi@regionsjaelland.dk

- Pilotprojekt i NGC regi for akut syge børn afsluttes med udgangen af 2020. NGC og Rigshospitalet udarbejder rapport om de opnåede erfaringer.
- NGC's milepæle:

	<ul style="list-style-type: none"> • Go-live: Forud for go-live med patientprøver fra børn og unge med sjældne sygdomme holder NGC møder med klinisk genetisk afdeling i henholdsvis Aarhus og København vedr. proces med at gå i drift mv. • Første indstillingsrunde status: 12 patientgrupper er prioriteret – den endelige afklaring forventes medio december. Der skal nedsættes en række specialistnetværk. Anden indstillingsrunde: Forventes påbegyndt i 2021. • Forskningsinfrastruktur: En anden stor opgave er at få etableret adgang til NGC's supercomputer for forskere. • Det blev aftalt, at opfølgning fra mødet den 22. juni 2020 vil ske på kommende møde i januar. Herunder bl.a. NGC's rolle ved publicering af kliniske cases. <p>Konklusion: Status blev taget til efterretning.</p>
	<p>3. Status og gensidig erfaringsudveksling vedrørende igangværende hospitalstest v/Cathrine Jespersgaard</p> <p>Sagsfremstilling Der gives en status på forløbet af hospitalstesten fra de forskellige delprocesser.</p> <p>Lotte Risom og Rikke Christensen fra de klinisk genetiske afdelinger vil fortælle om de foreløbige erfaringer.</p> <p>Kriterier for godkendelse af hospitalstest samt tidsplan vil også blive gennemgået.</p> <p>Indstilling At igangværende hospitalstest drøftes med henblik på erfaringsudveksling.</p> <p>Referat Cathrine Jespersgaard gav status for de forskellige delprocesser vedr. hospitalstesten og kvitterede for alle kommentarer og observationer under testen. Disse tages til efterretning og gør NGC kloge på ting, der kræver opmærksomhed, før det går i drift. Den overordnede målsætning med testen er for NGC at evaluere WGS workflow, og for specialistnetværket at prøve infrastrukturen.</p> <p>Det er henholdsvis Region Hovedstaden og Region Midt, der kører test på nuværende tidspunkt. Der blev udtrykt ærgrelse over, at ikke alle regioner er i gang med at teste. Region H og Region M har hver udvalgt prøver til testen. Prøver fra de to afdelinger er modtaget, sekventeret, data processeret og data gjort klar til behandling af de kliniske afdelinger, som har modtaget dem den 20/11-2020. Klinisk genetisk afdeling skal kunne filtrere og finde varianterne. Klassificering og tolkning hører ikke til i denne del.</p> <p>Der er aftalt tre krav til testen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Rekvisition: 95 % af modtagne rekvisitioner og prøver rekvireret i henhold til udarbejdede vejledninger. • Dataoverførsel: Kvalitetsgodkendte data flyttet til supercomputer og de relevante kliniske afdelinger. • Alle sangervaliderede fund i de klinisk genetiske afdelinger slås op og skal kunne genfindes med WGS, NGC metoden og det samme skal de øvrige rapporterede varianter.

	<p>Der udarbejdes en særskilt metodesammenligning i hver enkelt region. Resultatet fra denne metodesammenligning sendes til NGC, som udarbejder en rapport for den enkelte region. NGC samler afslutningsvist de udarbejdede rapporter i en samlet evalueringsrapport.</p> <p>Efter gennemgang af de foreløbige erfaringer fra hospitalstesten fortalte Lotte Risom og Rikke Christensen fra de klinisk genetiske afdelinger om deres erfaringer i hospitalstesten.</p> <p>Af særlige opmærksomhedspunkter i Region Hovedstaden: De oplevede uoverensstemmelser mellem DNA konc. målinger og at der er behov for afklaring af procedurer, når der ikke er tilstrækkelig DNA mængde i prøven.</p> <p>I Region Midt: Selvom alle data skulle være overført, mangler de fortsat to genomer og de kan ikke gå i gang med testen. Det er et ønske, at mail-notifikationen indeholder præcis hvilke prøver, der er data fra.</p> <p>Konklusion: Status og gensidig erfaringsudveksling vedrørende igangværende hospitalstest blev taget til efterretning.</p>
	<p>4. Proces for igangsættelse af patientprøver v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling Der gives en kort gennemgang af inklusionskriterier for patientgruppen Børn og unge med sjældne lidelser under 18 år / v Elsebet Østergaard.</p> <p>Desuden præsenteres plan for igangsættelsen af patientprøver/ proces og kommunikation.</p> <p>Bilag 1: Rekvisition</p> <p>Indstilling At proces for igangsættelse af patientprøver tages til efterretning.</p> <p>Referat Bettina Lundgren fortalte om processen. Når hospitalstesten for de enkelte regioner er godkendt er NGC klar til at modtage patientprøver. Dette melder NGC til den pågældende region. Den konkrete tidsplan for start af modtagelse af prøver aftales med den klinisk genetiske afdeling. NGC har møder med afdelingerne forud for opstart. Det er regionerne, der melder endeligt ud, hvornår de er klar. Den nationale styregruppe orienteres om go-live. Den tidligere plan om et fælles go-live har ikke været muligt pga. databehandleraftalerne, der skulle på plads i de enkelte regioner.</p> <p>Elsebet Østergaard gav en kort gennemgang af inklusionskriterier for patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år for at rekapitulere hvilke patienter, der kan inkluderes. Der er taget udgangspunkt i de patientgrupper, der allerede tilbydes exomsekventering. Der er udarbejdet et dokument om indikationer, som vil komme på NGC's hjemmeside, når specialistnetværket har færdiggjort dokumentet opfølgning og effekt af WGS for patientgruppen.</p> <p>Konklusion: Proces for igangsættelse af patientprøver blev taget til efterretning.</p>
15.20-15.25 (5 min.)	<p>5. Næste møde/ v Birgitte Nybo</p>

	<p>Sagsfremstilling Næste møde planlægges medio/ultimo januar.</p> <p>Forslag til foreløbige dagsordenspunkter:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Behandling af underarbejdsgruppens oplæg til at følge udbytte og effekt af helgenomse- kventering for patientgruppen. • NGC's rolle ved rapportering af Kliniske cases (opfølgning fra mødet den 22. juni 2020). • Opfølgning på ny governancestruktur og betydning for specialistnetværket. <p>Indstilling At tage foreløbige dagsorden til efterretning.</p> <p>Referat Den foreløbige dagsorden blev taget til efterretning. Det blev tilføjet, at der vil blive fulgt op på, hvor langt de enkelte regioner er i processen.</p> <p>Næste møde er den 19. januar 2021.</p>
15.25-15.30 (5 min.)	<p>6. Evt.</p> <p>Der blev stillet spørgsmål om, hvorvidt det bliver muligt at detektere CNV'er. Cathrine Jespersgaard svarede at CNV ikke på nuværende er en del af NGCs pipeline, men at der er værktøjer tilgængelige så regionerne selv kan udføre CNV analyse i varseq. Der vil blive fulgt op på dette.</p>

Næste møde: Den 19. januar 2020