



Referat

Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

Primær immundefekt

Dato: Den 26. maj 2021, kl. 13.30 – 15.30 (Microsoft-Teams)

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 27-05-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2107671
Dok.nr.: 1759186

Kl. 13.15	<i>Det virtuelle møderum åbner</i>
Kl. 13.30 – 13.40	Velkommen til tre nye nationale specialistnetværk v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center
Kl. 13.40 – 13.55	Introduktion til Nationalt Genom Center og de 60.000 genomer v/Bettina Lundgren, CEO, Nationalt Genom Center Referat: Deltagerne fik en introduktion til Nationalt Genom Center, herunder arbejdet med etablering af national infrastruktur til helgenomsekventering samt specialistnetværkenes indplacering i Nationalt Genom Centers governancestruktur. Læs om Nationalt Genom Center på ngc.dk
Kl. 13.55 – 14.05	Specialistnetværkenes opgaver, sammensætning og arbejdsproces v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center Referat: Deltagerne blev præsenteret for formålet med specialistnetværk: Specialistnetværkene skal rådgive Nationalt Genom Center og styregruppen for implementering af personlig medicin, om hvordan vi på bedst mulig måde realiserer det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter på de udvalgte sygdomsområder. Specialistnetværkene

skal desuden sikre, at det vil være muligt, at patienterne på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse, og rådgive vedrørende opfølgning på klinisk effekt af indsatsen.

Desuden blev processen for udvælgelsen af indstillinger/sygdomsområder præsenteret. Indstillingerne udgør grundlaget for patientgrupperne og for specialistnetværkets arbejde.

Kommissorier, forretningsorden og referater vil kunne findes på NGC's hjemmeside ([her](#))

Kl. 14.05 – 14.15 **Specialistnetværkenes snitflader til WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper**

v/Peter Johansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne blev præsenteret for specialistnetværkenes snitflader til andre enheder i NGC: WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper om fortolkning og tools og workflow. samt den forventede udvikling af NGC's infrastruktur Se organisationsdiagram [her](#).

Kl. 14.15 – 14.30 **Uddybelse af kommissoriets tre opgaver**

v/Lene Heickendorff, lægefaglig konsulent, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne blev introduceret for deres arbejdsopgaver, hvor det først og fremmest handler om at afgrænse indikationer og kriterier for de indkomne indstillinger inden for det enkelte specialistnetværks patientgruppe.

Kl. 14.30 – 15.30 **Mødet fortsætter i grupperum med hvert af de tre specialistnetværk mhp. videre aftale om arbejdsproces:**

Unge voksne med kræft (18 – 30 år), samt voksne med kræft

Primær immundefekt

Arvelige hjertesygdomme

Kl. 14.30 – 14.40 **Nedsættelse af specialistnetværk**

v/ formand for specialistnetværket

Referat:

Der var ingen kommentarer til forretningsordenen, som dermed blev godkendt

Der blev spurgt til, om der var nye væsentlige forhold vedr. habilitet. Det var ikke tilfældet.

Kl. 14.40 – 15.20 **Indstillinger og patientgruppe samt arbejdet med afgrænsning af patientgruppe**

v/ formand for specialistnetværket

Referat: Formanden og næstformanden introducerede til det allerede påbegyndte arbejde med afgrænsning af patientgruppen, og udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen blev gennemgået.

Kl. 15.20 – 15.30 **Aftaler om det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe**

v/næstformand for specialistnetværket

Referat: Næstformanden gennemgik det påbegyndte arbejde med afgrænsning af indikationer og kriterier.

Det blev aftalt, at Trine Mogensen på baggrund af diskussionen på mødet laver et opdateret udkast til afgrænsningsskema for den samlede patientgruppe, og sender ud til medlemmerne. Frist for fremsendelse af kommentarer til afgrænsningsskemaet til hele specialistnetværket og mkk@ngc.dk er den 31 maj.

Det blev aftalt, at afgrænsningsskemaet gennemgås på næste møde den 2. juni som udsættes til 14.30-16.30.

NGC spurgte til, om det ville være hensigtsmæssigt at tilføje en pædiater til netværket. Netværket kom, efter diskussion, frem til at de mente der var de nødvendige kompetencer er til stede for til at løse opgaverne.

Der er planlagt møde 25. august 13.00-15.00. Der vil blive udsendt mødeindkaldelse.

Se deltagerliste næste side

Deltagere

Specialistnetværk for unge voksne med kræft

NGC (formand)	Britt Elmedal Laursen	
Region Hovedstaden	Bent Ejlersen	Onkologi
Region Sjælland	Karen Gehl	Onkologi
Region Syddanmark	Karina Rønlund	Klinisk genetik
Region Midtjylland (næstformand)	Charlotte Kvist Lautrup	Klinisk genetik
Region Nordjylland	Lone Sunde	Klinisk genetik
LVS	Mads Thomassen	Klinisk akademiker
LVS	Charlotte Kvist Lautrup	Klinisk genetik
LVS	Karin Wadt	Klinisk genetik
RKKP	Karin Wadt	Genetik under Danish Breast Cancer Cooperative Group (DBCG)
Danske Patienter	Bo Rix	Kræftens bekæmpelse

Specialistnetværk for primær immundefekt

NGC (formand)	Birgitte Nybo	
Region Hovedstaden	Terese Katzenstein	Infektionsmedicin
Region Sjælland	Jakob Bay	Klinisk immunologi
Region Syddanmark	Kristian Assing	Klinisk immunologi
Region Midtjylland (næstformand)	Trine Hyrup Mogensen	Infektionsmedicin
Region Nordjylland	Kaspar René Nielsen	Klinisk immunologi
LVS	Christina Fagerberg	Klinisk genetik
LVS	Elsebet Østergaard	Klinisk genetik
LVS	Magnus Bernth Jensen	Klinisk immunologi
RKKP	<i>Ingen udpeget</i>	
Danske Patienter	<i>Ingen udpeget</i>	

Specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

NGC (formand)	Lene Heickendorff	
Region Hovedstaden	Henning Bundgaard	Kardiologi
Region Sjælland	Lars Juel Andersen	Kardiologi
Region Syddanmark	Finn Lund Henriksen	Kardiologi
Region Midtjylland (næstformand)	Henrik Kjærulf Jensen	Kardiologi
Region Nordjylland	Jens Mogensen	Kardiologi
LVS	Anne Tybjerg-Hansen	Klinisk biokemi
LVS	Birgitte Diness	Klinisk genetik
LVS	Torsten Bloch Rasmussen	Kardiologi
RKKP	Henning Bundgaard	Databasen for familær hyperkolesterolæmi
Danske Patienter	Gunnar Gislason	Hjerteforeningen