



Referat

Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

Unge voksne med kræft (18 – 30 år), samt voksne med kræft
Primær immundefekt
Arvelige hjertesygdomme

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

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 26-05-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2107671
Dok.nr.: 1758834

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Lene Heickendorff (formand) NGC
Henrik Kjærulf Jensen, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)
Lars Juel Andersen, udpeget af Region Sjælland
Finn Lund Henriksen, udpeget af Region Syddanmark
Henning Bundgaard, udpeget af Region Hovedstaden (Afbud)
Jens Mogensen, udpeget af Region Nordjylland
Anne Tybjærg-Hansen, udpeget af LVS (Afbud)
Birgitte Diness, udpeget af LVS (Afbud)
Torsten Bloch Rasmussen, udpeget af LVS
Henning Bundgaard, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (Afbud)
Gunnar Gisslasson, udpeget af Danske Patienter (Afbud)

Fra Nationalt Genom Center deltog

Gitte Tofterup Hansen

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.
- 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 workflows 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 første arbejdsopgave 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 blev spurgt til, om der var nye væsentlige forhold vedr. habilitet. Det var ikke tilfældet.

Der var ingen bemærkninger til forretningsordenen. Den blev således godkendt.

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

v/ formand for specialistnetværket

Referat: Formanden introducerede til det allerede påbegyndte arbejde med afgrænsning af patientgruppen.

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. Blandt de deltagende medlemmer af specialistnetværket var der enighed om at supplere de fem indikationer, som blev drøftet på specialistnetværkets møde den 17. maj, 2021, med yderligere tre indikationer:

- Familiær dilateret kardiomyopati (DCM)
- Aborted cardiac death/sudden cardiac death
- Arytmogen kardiomyopati

Det blev aftalt, at Jens Mogensen og Torsten Bloch Rasmussen laver et udkast til afgrænsningsskema for DCM, og at Finn Lund Henriksen og Henrik Kjærulf Jensen laver udkast til afgrænsningsskemaer for hhv. Aborted cardiac death/sudden cardiac death og Arytmogen kardiomyopati forud for specialistnetværkets første arbejdsrunde den 3. juni.

Frist for fremsendelse af afgrænsningsskemaerne til hele specialistnetværket og gth@ngc.dk er den 3. juni kl. 8.

Forud for intramødet havde medlemmer af specialistnetværket påbegyndt udarbejdelsen af afgrænsningsskemaer for følgende indikationer:

- Thorakal aortasygdom
- Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)
- Langt QT syndrom (LQTS)
- Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)
- Brugada (BrS)

På mødet blev afgrænsningsskemaet for Thorakal aortasygdom gennemgået, og det blev aftalt, at Torsten Bloch Rasmussen og Birgitte Diness opdaterer skemaet forud for næste møde. Frist for fremsendelse af afgrænsningsskemaet til hele specialistnetværket og gth@ngc.dk er den 3. juni kl. 8.

Det blev aftalt, at afgrænsningsskemaer for de fem ovenstående indikationer og evt. (hvis tiden tillader) afgrænsnings-

skema for de tre supplerende indikationer gennemgås på næste møde den 3. juni efter en indledende fælles drøftelse af de otte indikationer.
