

Referat

Møde i specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Dato: 17-06-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2109137
Dok.nr.: 1793053

Dato: den 17. juni, 2021, kl. 14.30-16.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Lene Heickendorff

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	60 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1)
2	30 min.	Kortlægning af regionernes organisering (opgave 2)
3	10 min.	Teknisk afklaring ift. patientgruppe
4	10 min.	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
5	10 min.	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
6		Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Lene Heickendorff (formand) NGC
Claus Højbjerg Gravholt, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)
Åse Krogh Rasmussen, udpeget af Region Hovedstaden
Bo Abrahamsen, udpeget af Region Sjælland
Jeppe Gram, udpeget af Region Syddanmark
Peter Vestergaard, udpeget af Region Nordjylland
Anja Lisbeth Frederiksen, udpeget af LVS
Klaus Brusgaard, udpeget af LVS
Henrik Christesen, udpeget af LVS
Elisabeth Svensson, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen
Gitte Tofterup Hansen

Pkt. 1 Afgrænsning af patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling om afgrænsning af patientgruppen.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold i forhold til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket drøftede fem opdaterede afgrænsningsskemaer for følgende indikationer:

- Organisk hypoglykæmi (Henrik Christesen og Anja Frederiksen)
- Disorder of sex development (Claus Gravholt og Henrik Christesen)
- Vækst og fedmesyndromer (Henrik Christesen og Claus Gravholt)
- Hypogonadotrop hypogonadisme (Claus Gravholt og Henrik Christesen)
- Medfødt multipel hypofysedefekt (Henrik Christesen og Claus Gravholt)

Det blev aftalt, at de fem skemaer tilrettes af de medlemmer, som er angivet ud for de enkelte indikationer ud fra drøftelserne på mødet og sendes i skriftlig høring hos specialistnetværket med henblik på endelig godkendelse forud for næste møde. Inden skemaerne sendes i skriftlig høring hos medlemmerne, bliver de gennemgået af formandskabet med henblik på at opnå et ensartet niveau på tværs af skemaer for alle ti indikationer og at opfylde de generelle krav ift. den efterfølgende sagsbehandling.

Penneførernes frist for indsendelse af tilrettede skemaer for ovenstående indikationer til formandskabet er den 8. juli via gth@ngc.dk.

Forud for skriftlig høring vedr. de fem ovenfor nævnte afgrænsningsskemaer sendes fem opdaterede afgrænsningsskemaer for nedenstående indikationer i skriftlig høring med henblik på godkendelse sammen med referatet:

- Multiple endokrine neoplasier
- Fækromocytom og paragangliom og andre binyresygdomme
- Monogen diabetes
- Sjældne thyroidea sygdomme
- Sjældne calcium- og knoglemetaboliske sygdomme

Specialistnetværkets frist for bemærkninger til skemaerne for de fem indikationer til formandskabet er den 1. juli.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og merværdi for patienten, og herunder komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer.

Løsning

Specialistnetværket arbejder videre med afgrænsning af patientgruppen mhp. at færdiggøre opgave 1.

Videre proces

Specialistnetværkets endelige forslag til afgrænsning af patientgruppen forelægges til orientering og kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og behandles derefter i styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

- Bilag 1.1 Organisk hypoglykæmi
- Bilag 1.2 Disorder of sex development
- Bilag 1.3 Vækst og fedmesyndromer
- Bilag 1.4 Hypogonadotrop hypogonadisme
- Bilag 1.5 Medfødt multipel hypofysedefekt

Pkt. 2 Kortlægning af regional organisering (opgave 2)

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og evt. godkender skema 2 (bilag 2) om kortlægning af regionernes organisering.

Referat

Specialistnetværket drøftede kortlægningsskemaer for hhv. Region Midtjylland og Region Hovedstaden. Det blev aftalt, at de regionale medlemmer opdaterer kortlægningsskemaerne, med fokus på at beskrive forslag til fremtidig organisering i henhold til specialeplanen, hvorfor det kan være relevant at udarbejde særskilte skemaer for indikationer omfattet af specialefunktioner. Desuden kan der være behov for at angive pædiatriske afdelinger på skemaerne.

Frist for indsendelse af de opdaterede kortlægningsskemaer til formandskabet er den 20. august.

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske diagnostik, der anvendes for patientgruppen.

Specialistnetværket skal desuden udarbejde forslag til, hvordan de ser, den fremtidige organisering med fordel kan være, når helgenomsekventering implementeres.

Løsning

Afrapportering om regionernes organisering færdiggøres, eller der laves aftaler om hvordan det færdiggøres.

Videre proces

Kortlægningen forelægges arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin.

Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

Bilag

- Bilag 2.1 Kortlægning Region Sjælland
- Bilag 2.2 Kortlægning Region Hovedstaden
- Bilag 2.3 Kortlægning Region Midtjylland
- Bilag 2.4 Kortlægning Region Syddanmark
- Bilag 2.5 Kortlægning Region Nordjylland

Pkt. 3 Teknisk afklaring ift. patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den opsamlede information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen.

Referat

Peter Johansen gennemgik den opsamlede information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Medlemmerne kommenterede og kom med input, som vil indgå i den endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Listen sendes ud sammen med referatet til endelig godkendelse.

Frist for indsendelse af eventuelle bemærkninger til listen er den 1. juli. Bemærkninger sendes til gth@ngc.dk.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen skal specialistnetværket beskrive hvilke laboratorie- og analysemæssige behov de mener der skal kunne opfyldes af NGCs infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Dette med henblik på den videre behandling i NGCs tekniske grupper således at der kan træffes beslutninger omkring prioriteringer i udviklingen af NGCs infrastruktur.

Baggrund

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analysemæssig håndtering. NGCs infrastruktur er under udvikling, og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod og analysere for korte varianter som f.eks SNV'er. Det forventes at nye funktionaliteter, herunder kopianatalsanalyse, vil blive indført i løbet af sommeren 2021. Selvom en analyse ikke pt er inkluderet, kan det være muligt at lave aftale om at få stillet analyseværktøjer, som ikke er en del af NGCs pipeline, til rådighed på infrastrukturen.

Løsning

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningskemaer, er der opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige ønsker og behov for patientgruppen (bilag 3). Specialistnetværket drøfter de enkelte ønsker, med henblik på at identificere hvilke, der er nødvendige for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient.

Videre proces

Specialistnetværkets ønsker og behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker i en samlet prioritering vedr. udviklingen af NGCs infrastruktur. NGC vil sikre koordinering til de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere rådgivning.

Bilag

Bilag 3. Endokrinologiske patienter ønsker og behov

Pkt. 4 Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket fortsætter drøftelsen og laver aftaler om, hvordan der arbejdes videre med opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket.

Referat

Specialistnetværket fortsatte drøftelsen fra forrige møde. Det blev foreslået, at følgende parametre bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen af helgenomsekventering (WGS) for patientgruppen kan følges ud over de parametre, som var præsenteret i dagsordensmaterialet:

- Genotype – fænotype relation
- Betydning for familieudredning og outcome, herunder den psykologiske påvirkning
- Opgørelse over om resultatet af WGS bliver behandlings- og surveillance-dirigerende ift. nuværende behandling
- Opgørelse over om WGS medfører behov for andre undersøgelser knyttet til sekundære fund + opgørelse over antal tilfældighedsfund, herunder udgifter forbundet hermed (antallet af VUS per svar)

Problemstilling

De nationale specialistnetværk skal, som en tredje opgave, komme med anbefalinger til parametre, der bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt

og merværdien for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål, der angives i afgrænsningsskemaerne.

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen for implementering af personlig medicin vil nøje følge antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

Løsning

Specialistnetværket skal drøfte hvilke parametre, styregruppen med fordel kan følge for at opføre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Data fra patientgruppen vil indgå som et af flere elementer i opfølgningen.

Drøftelsen vil tage udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket skal drøfte om der er flere eller andre parametre, der med fordel skal følges.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar.

Det er styregruppens opgave at sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, og evt. foretage justeringer ved behov.

Det er endnu ikke besluttet i styregruppen, konkret hvordan opfølgning vil foregå, og hvordan data indhentes.

Det er desuden styregruppens opgave at forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

Videre proces

Specialistnetværket aftaler på mødet den videre arbejdsproces for opgave 3 om opfølgning og effekt.

Specialistnetværkets endelige anbefalinger til opfølgning vil indgå i et beslutningsgrundlag for patientgruppen, som vil blive forelagt styregruppen til godkendelse på et kommende møde.

Det udestår endnu for styregruppen at beslutte, hvordan og hvorfra data skaffes.

Pkt. 5 Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orienteringen om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

Referat

Lene Heickendorff orienterede om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket.

Det forventes, at specialistnetværkets anbefaling vedr. patientgruppen vil kunne forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse til december med henblik på implementering af patientgruppen på NGCs infrastruktur snarest muligt herefter.

Lene Heickendorff orienterede endvidere om specialistnetværkets kommende bidrag til den årlige statusrapport for patientgruppen samt evt. behov for yderligere møder, i tilfælde af at der i forbindelse med indstillingsrunde 2 bliver udvalgt patientgrupper, der kan have tilknytning til specialistnetværkets patientgruppe.

Specialistnetværket tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Specialistnetværket skal orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket.

Baggrund

Specialistnetværket skal ifølge kommissoriet løse tre opgaver med henblik på udformning af en anbefaling for patientgruppen.

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)

2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt

Specialistnetværkets anbefaling vil blive forelagt arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. orientering og kommentering. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.

Løsning

Specialistnetværkets orienteres om den videre proces for arbejdet.

Videre proces

Specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen vedrørende afgrænsning og kortlægning vil indgå i NGCs sagsfremstilling til styregruppen. Forinden vil specialistnetværkets anbefalinger blive kommenteret i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Specialistnetværket skal endvidere bl.a. bidrage med faglig vurdering af data til den årlige statusrapport for patientgruppen med henblik på opfølgning på implementering samt inddrages i processen omkring den første statusrapport (et år efter patientgruppen er gået i drift). Detaljerne for ovenstående proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 kan der være behov for yderligere møder, såfremt der kommer indstillinger, der kan have tilknytning til specialistnetværkets patientgruppe. Det er endnu ikke afklaret, hvordan disse bliver behandlet.

Pkt. 6 Eventuelt

Referat

Specialistnetværket aftalte at holde et 5. møde den 30. september kl. 14.30-16.30.