



## Referat

### 2. møde i nationalt specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Dato: 27-08-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2111652  
Dok.nr.: 1881784

**Dato: Den 25.august 2021, kl. 13.30-15.30 (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.	20 min.	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen
3.	30 min.	Kortlægning af regional organisering (opgave 2)
4.	5 min	Præsentation af opgave 3 om opfølgning og måling af effekt
5.	5 min.	Eventuelt

#### 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  
Jens Mogensen, udpeget af Region Nordjylland  
Anne Tybjerg-Hansen, udpeget af LVS  
Birgitte Diness, udpeget af LVS  
Torsten Bloch Rasmussen, udpeget af LVS  
Henning Bundgaard, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram  
Gunnar Gisslasson, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen  
Gitte Tofterup Hansen

## **Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1-1.7) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen.

### **Referat**

---

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev der spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet. Alle medlemmer var således habile.

På mødet blev afgrænsningsskemaer for hhv. indikationen Brugada syndrom og indikationen Hypertrofisk kardiomyopati gennemgået i detaljer.

Forud for gennemgang af skemaerne orienterede Lene Heickendorff om, hvor der generelt er behov for præcisering i alle skemaerne.

For alle skemaer skal det fremgå:

- Om helgenomsekventering anbefales som erstatning for eller add-on til nuværende genetisk diagnostik for de enkelte indikationer vedrørende patientgruppen
- Om der er erfaringer fra udlandet med brug af helgenomsekventering for specialistnetværkets indikationer

For alle indikationer skal det i relation til spørgsmålet om *særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering* drøftes, om indikationen på dette punkt er omfattet af specialeplaner og med hvilket specialiseringsniveau.

#### Drøftelse af skema for indikationen Brugada syndrom (brS)

I forhold til spørgsmålet om, om familiær disposition er et kriterium for rekvirering af helgenomsekventering for indikationen, var der drøftelse af både for og imod familiær disposition. For indikationen Brugada syndrom blev det besluttet af fastholde den nuværende formulering. Herunder blev det besluttet, at det for alle indikationer skal overvejes, om der er behov for præcisering i afgrænsningsskemaet vedr. familiær disposition.

Under afgrænsningsskemaets felt, hvor der spørges *Er der særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering? (fx MDT)*, besluttede specialistnetværket, at sætningen *Forud for helgenomsekventering skal patienten altid vurderes/drøftes med speciallæge i kardiologi/pædiatri/ klinisk genetik med ekspertviden/"subspecialisering" inden for arvelige hjertesygdomme. Det tilrådes, at dette foregår ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området.* Ved "subspecialisering" forstås, at speciallægen har tilknytning til/ansættelse ved en klinik for arvelige hjertesygdomme.

Under drøftelsen var der bred enighed om, at specialistnetværket anbefaler øget tværfagligt samarbejde i forbindelse med genetisk udredning, tolkning og rådgivning.

Specialistnetværket besluttede endvidere, at formuleringen tilføjes ud for feltet i afgrænsningsskemaer for alle indikationer under forudsætning af, at det ikke strider mod gældende specialeplaner.

Under gennemgangen af afgrænsningsskemaet for indikationen Brugada syndrom blev det drøftet, at der i afgrænsningsskemaerne skal indsættes oplysninger med specificering af, om indikationen er omfattet af specialeplaner og med hvilket specialiseringsniveau.

#### Drøftelse af skema for indikationen Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)

Det blev besluttet af fastholde den nuværende formulering vedr. familiær disposition.

Jf. ovenstående vedr. beslutninger i relation til skema for Brugada syndrom, skrives følgende sætning *Forud for helgenomsekventering skal patienten altid vurderes/drøftes med speciallæge i kardiologi/pædiatri/ klinisk genetik med ekspertviden/”subspecialisering” inden for arvelige hjertesygdomme. Det tilrådes, at dette foregår ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med ”subspecialisering” inden for området ind ud for spørgsmålet Er der særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering? (fx MDT).*

I forhold til tidligere henviste patienter, skal det præciseres, at specialistnetværket forventer at kunne undersøge disse inden for en tidsperiode på 1-3 år. Vurdering af antal fastholdes.

Under gennemgangen af afgrænsningsskemaet for indikationen Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) blev det drøftet, at der i afgrænsningsskemaerne skal indsættes et felt til specificering af, om indikationen er omfattet af specialeplaner og med hvilket specialiseringsniveau.

#### Beslutninger vedr. alle syv afgrænsningsskemaer

Specialistnetværket besluttede, at formandskabet opdaterer de øvrige fem afgrænsningsskemaer ud fra medlemmernes generelle drøftelser på mødet, ved behov med inddragelse af oprindelige ”penneførere”.

Alle syv afgrænsningsskemaer sendes efterfølgende i skriftlig høring blandt medlemmerne med henblik på godkendelse.

### **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. Rammen for udarbejdelse af indikationer og ønsker om antal helgenomsekventeringer er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i indstillingerne og som ligger til grund for patientgruppen.

### **Baggrund**

---

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De

60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

### Løsning

---

Specialistnetværket fortsatte på deres første møde den 3. juni 2021 drøftelsen af patientgruppen og jfr. referat, var der enighed om indikationer. På baggrund af drøftelsen er afgrænsningsskemaet for indikationen Brugada syndrom blevet gennemarbejdet med henblik på, at det kunne fungere som modelskema for gennemarbejdning af skemaer for de øvrige seks indikationer. Afgrænsningsskemaerne er blevet opdateret og skal drøftes på mødet med henblik på at lave aftaler om afslutning af opgave 1.

Arbejde med afgrænsningsskema for indikationen Aborted cardiac death/sudden cardiac death er indtil videre sat på hold, da prøver fra afdøde ikke kan inkluderes på NGC's infrastruktur under gældende lovgivning. Problemstillingen er forelagt Sundhedsministeriets departement.

### Videre proces

---

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med den kliniske arbejdsgruppes kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som NGC forelægger styregruppen for implementering af personlig medicin med henblik på godkendelse. Styregruppen vil i særlig grad have fokus på, at anbefalingerne for patientgruppen er inden for rammen af [de styrende principper](#). Det er styregruppens opgave at fordele de 60.000 helgenomsekventeringer mellem de forskellige patientgrupper, og de følger derfor udviklingen tæt og løbende for alle patientgrupper.

### Bilag

---

- Bilag 1.1: Thorakal aortasygdom (Torsten og Birgitte, Lars)
- Bilag 1.2: Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) (Jens, Lars, Torsten)
- Bilag 1.3: Langt QT syndrom (LQTS) (Henrik og Finn, Henning)
- Bilag 1.4: Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)/Idiopatisk ventrikelflimren (IVF) (Henrik og Finn, Henning)
- Bilag 1.5: Familiær dilateret kardiomyopati (DCM) (Jens og Torsten, Lars)
- Bilag 1.6: Arytmogen kardiomyopati (Finn og Henrik, Henning, Jens)
- Bilag 1.7: Brugada (BrS) (Henrik og Finn, Henning og Jens)

## Pkt. 2 Opgave 2 - Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

---

### 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 (bilag 2).

### Referat

---

Peter Johansen gennemgik den opsamlede information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen.

Specialistnetværket har for alle indikationer angivet, at der er behov for analyse af andre typer af strukturelle varianter udover CNV som f.eks. inversioner, translokation mv.

NGC tilbyder på nuværende tidspunkt ikke analyse af andre strukturelle varianter. Derudover har flere indikationer andre specifikke behov, der heller ikke tilbydes på NGC's infrastruktur på nuværende tidspunkt.

Specialistnetværket tilkendegav, at patientgruppen meningsfuldt kan igangsættes, uden at alle de ovenfor nævnte analyse og laboratoriemæssige behov kan tilbydes på NGC's infrastruktur.

Den opsamlede information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen sendes ud sammen med referatet med henblik på godkendelse.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboratoriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov. Disse informationer bliver samlet og viderebragt til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

### Løsning

---

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningsskemaer, er der opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige ønsker og behov for patientgruppen (bilag 2). Specialistnetværket drøfter på mødet 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 2. UDCAST Ønsker og behov for patienter med arvelige hjertesygdomme

## Pkt. 3 Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering samt forslag til den fremtidige organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

### Referat

---

Lene Heickendorff orienterede om, at anden del af opgave 2, *forslag til fremtidig organisering*, mest hensigtsmæssigt løses ude i regionerne, som står for den fremtidige organisering. Anden del af opgaven udgår derfor.

På mødet blev kortlægning af Region Midtjyllands og Region Syddanmarks nuværende organisering gennemgået.

Det blev aftalt, at kortlægningen af Region Hovedstadens organisering opdateres af Henning Bundgaard med input fra Birgitte Diness og Anne Tybjerg-Hansen. Det blev endvidere aftalt, at kortlægning af Region Syddanmark opdateres ved at de indikationer, som kan samles i ét skema, skrives sammen. Der fremsendes kortlægning af Region Nordjyllands organisering.

Alle opdaterede/udarbejdede kortlægningsskemaer fremsendes til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk) senest tirsdag den 8. september, hvorefter de vil blive sendt i skriftlig høring hos specialistnetværkets medlemmer med henblik på godkendelse.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

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

Specialistnetværkets kortlægning skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik for den konkrete patientgruppe.

### Løsning

---

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

### Videre proces

---

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin.

### Bilag

---

- Bilag 3.1 Kortlægning Region Hovedstaden (eftersendes)
- Bilag 3.2 Kortlægning Region Midtjylland (eftersendes)
- Bilag 3.3 Kortlægning Region Nordjylland (eftersendes)
- Bilag 3.4 Kortlægning Region Sjælland (eftersendes)
- Bilag 3.5 Kortlægning Region Syddanmark (eftersendes)

## Pkt. 4 Opgave 3 – præsentation arbejde med opfølgning og måling af effekt

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager præsentationen om opfølgning og måling af effekt til efterretning.

### Referat

---

Lene Heickendorff orienterede om specialistnetværkets opgave 3 og opfordrede medlemmerne til at begynde at tænke over relevante opfølgingsparametre, herunder hvilke datakilder der findes, og hvad opfølgingsparametrene skal bruges til, fx de mulige diagnostiske og behandlingsmæssige handlinger, som data kan give anledning til.

Specialistnetværket tog orienteringen til efterretning.

### **Problemstilling**

---

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk 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.

Opgaven vil blive udfoldet på mødet.

### **Videre proces**

---

På det kommende møde den 23. september drøfter specialistnetværket opgave 3 om opfølgning og måling af effekt med udgangspunkt i forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år.

### **Pkt. 5 Eventuelt**

---