

## Referat

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

Dato: 27-09-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2109978  
Dok.nr.: 1932432

**Dato: Den 23. sept. 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Lene Heickendorff**

**Sekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Afslutte opgave 1: Afgrænsning af patientgruppe
2	Afslutte opgave 2: Kortlægning af regionernes organisering
3	Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe
4	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
5	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
6	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 (afbud)

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 (afbud)

Birgitte Diness, udpeget af LVS

Torsten Bloch Rasmussen, udpeget af LVS

Henning Bundgaard, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

Gunnar Gisslasson, udpeget af Danske Patienter

## **Pkt. 1 Afslutte opgave 1: Afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 1 om afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes (bilag 1.1-1.7).

### **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.

I den skriftlige høringsproces vedr. afgrænsningsskemaerne var der kommet bemærkninger til hhv. Torakal aortasygdom og Hypertrofisk kardiomyopati (HCM). Bemærkningerne blev drøftet på mødet, og det blev besluttet, at sætningen "Patienter registreres i Progeny (stamtræ-database)" tilføjes til felt 29 i alle afgrænsningsskemaer. Til skemaet for Torakal aortasygdom tilføjes ud over ovenstående sætning også sætningen "Patienter som får påvist en monogen disposition registreres i den kliniske kvalitetsdatabase Raredis – registrering foregår ved klinisk genetiske afdelinger og centre for sjældne sygdomme."

Med ovenstående tilføjelser godkendte specialistnetværket, at opgave 1 om afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværkets har haft til opgave 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 (opgave 1), bilag 1.1-1.7.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende anbefalingerne og at opgaven dermed afsluttes.

### **Løsning**

---

Jf. referat fra mødet den 25. august 2021 har afgrænsningsskemaer med afgrænsning af patientgruppen været sendt ud til skriftlig kommentering på baggrund af drøftelserne på mødet i august mhp. godkendelse.

### **Videre proces**

---

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

## Bilag

---

- Bilag 1.1: Torakal aortasygdom
- Bilag 1.2: Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)
- Bilag 1.3: Langt QT syndrom (LQTS)
- Bilag 1.4: Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)/Idiopatisk ventrikelflimren (IVF)
- Bilag 1.5: Familiær dilateret kardiomyopati (DCM)
- Bilag 1.6: Arytmogen kardiomyopati
- Bilag 1.7: Brugada (BrS)

## Pkt. 2 Afslutte opgave 2: Kortlægning af regional organisering

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering kan afsluttes.

### Referat

---

Til kortlægningen af Region Syddanmarks nuværende organisering blev "Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital" tilføjet til øvrigt angivne afdelinger, som hhv. rekvirerer, udfører og fortolker genetisk analyse for patientgruppen. Der var ikke bemærkninger til skemaer fra øvrige regioner. Med tilføjelsen godkendte specialistnetværket, at opgave 2 er afsluttet.

### Problemstilling

---

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

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende kortlægningen, og at opgaven dermed afsluttes.

### Løsning

---

Jf. referat fra mødet den 25. august 2021 er opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering efter aftale med styregruppen ændret til kun at omfatte den nuværende organisering.

NGC har sendt de tilrettede versioner ud til specialistnetværket i skriftlig høring mhp. godkendelse.

## Videre proces

---

Kortlægningen bidrager til regionernes organisatoriske planlægning og indgår som bilag i sagsfremstilling til styregruppen.

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

## Bilag

---

Bilag 2.1 Kortlægning Region Hovedstaden

Bilag 2.2 Kortlægning Region Midtjylland

Bilag 2.3 Kortlægning Region Nordjylland

Bilag 2.4 Kortlægning Region Sjælland

Bilag 2.5 Kortlægning Region Syddanmark

## Pkt. 3 Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager til efterretning, at den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen er godkendt i skriftlig høring.

### Referat

---

Specialistnetværket har svaret "nej" til spørgsmålet om behov for øget dækning af genomet. På mødet blev det præciseret, at der i bemærkningsfeltet skal tilføjes "det forudsættes at der er tilstrækkelig dækningsgrad tilsvarende nuværende NGS-genpanel undersøgelser".

Det opdaterede bilag sendes ud til specialistnetværket sammen med referatet fra mødet.

### Problemstilling

---

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Det er præciseret hvilke behov, der er nødvendige for igangsættelse.

## Baggrund

---

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analysemæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under udvikling, og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod, CNV analyser og analyser for korte varianter som f.eks SNV'er. 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 NGC's pipeline, til rådighed på infrastrukturen.

## Løsning

---

Listen over de laboratorie- og analysemæssige behov blev gennemgået på mødet den 25. august 2021 og har været sendt ud til kommentering mhp. godkendelse i skriftlig høring. Der er ikke kommet nogen kommentarer og listen er derfor godkendt.

## Videre proces

---

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

## Bilag

---

Bilag 3. Arvelige hjertesygdomme – liste over laboratorie- og analysemæssige behov

## Pkt. 4 Måling af effekt af helgenomsekventering for patientgruppe

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:

- Hvilke parametre, der vil være mest perspektiv i at følge.
- Hvordan opfølgningen skal ske.
- Hvorfra data skal hentes.

## Referat

---

Specialistnetværket var enige om, at der er mest perspektiv i at følge nedenstående parametre. Parametrene opgøres per indikation:

1. Klinisk diagnose anføres. (iht. indikationer/afgrænsningsskemaer for de syv arvelige hjerte-kar sygdomme)
2. Afvigelse fra kriterier for indikationen, j/n (ved nej anføres kort årsag)
3. Familiær sygdom, j/n (et eller flere familiemedlemmer afficereret?)
4. Debutfidspunkt første symptom/mistanke om arvelig hjertelidelse, dato/år
5. Har helgenomsekventering medført en genetisk diagnose, j/n.
6. Værdi for familien, gavn af prædiktiv genetisk test (hvor mange slægtninge har fået påvist en genetisk diagnose? antal)

Om datakilder:

Ad 1+2+3+4: Disse data bør genereres i forbindelse med udfyldning af rekvisitionen i form af spørgsmål, som rekvirert krydser af i forbindelse med elektronisk rekvisition af helgenomsekventering.

Ad 5+6: Dataopsamling vedr. genetisk diagnose og værdi for familien/antal med positiv prædiktiv genetisk test (se ovenfor) kan med fordel varetages af de afdelinger, der fortolker/afgiver genetisksvar. Fortolkende afdelinger skal desuden registrere varianter, i tre kategorier; 1) sikker patogen, 2) mulig patogen eller 3) ikke patogen.

## Problemstilling

---

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der 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.

Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har udarbejdet et oplæg for hvilke parametre, de som minimum mener det vil være meningsfuldt at følge for styregruppen. Specialistnetværkets opgave er at kvalificere dette set ud fra patientgruppen arvelige hjertesygdomme og især med fokus på *udbytte* ift. klinisk effekt og merværdi for patienten.

Specialistnetværket skal definere, om der er andre parametre, som de mener, der med fordel skal indgå. Desuden skal de definere, hvilke indikatorer de ser mest perspektiv i at følge. Som en sidste del, er det vigtigt at få beskrevet, hvor fra data skal hentes, og hvordan processen for opfølgningen kan foregå.

## Løsning

---

Med udgangspunkt i pilot-specialistnetværkets oplæg nedenfor drøftes det, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles for patientgruppen arvelige hjertesygdomme.

- Er det de rette parametre at følge, og er der andre parametre end de nævnte, som det vil give mening at følge?
- Hvilke(n) af de nævnte parametre vil der være mest perspektiv i at følge i forhold til at kunne følge op på effekten af helgenomsekventering. Giver det bedst mening at følge den samlede patientgruppe eller hver indikation?
- For de anbefalede parametre for arvelige hjertesygdomme: Hvor fra data skal hentes? Findes der fx allerede eksisterende datakilder, som kan anvendes?
- Hvordan ser specialistnetværket, at opfølgningen skal ske?

#### *Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme*

---

**ANTAL**            Totalt antal prøver for patientgruppen (data fra NGC)  
                         Antal prøver per indikation (data fra regioner)  
                         Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)

**SVARTID**            Tid undervejs til NGC  
                         Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)  
                         Tid fra data frigives til patienten har fået svar

**DIAGNOSTISK**        Diagnostisk udbytte/merværdi per patientgruppe  
**UDBYTTE**            Diagnostisk udbytte/merværdi per indikation

---

#### Styregruppens opgave

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

---

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Dette arbejde er i sin udviklingsfase og specialistnetværket vil blive inddraget.

Det forventes at specialistnetværkets første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen vil nøje følge implementeringen, herunder med særligt fokus på antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

## **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**

---

Specialistnetværket tog orienteringen om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket og videre proces med implementering af patientgrupperne og opfølgning af helgenomsekventering.

### **Løsning**

---

Jf. *Kommissorium Nationale Specialistnetværk for patientgrupper* skal specialistnetværk 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

Når specialistnetværkets anbefalinger for opgave 1 Afgrænsning af patientgruppen og opgave 2 Kortlægning af regionernes organisering er afsluttet, vil de blive forelagt *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* mhp. kommentering. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen mhp. godkendelse. Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Derefter følger en proces, hvor de tekniske arbejdsgrupper rådgiver om de laboratorie- og analyse-mæssige behov, som specialistnetværket har fremsat. De tekniske



arbejdsgrupper kan have uddybende spørgsmål. I så fald fremsendes disse til specialistnetværket.

Specialistnetværkets anbefalinger ift. opgave 3 om opfølgning og effekt vil indgå i NGC's udviklingsarbejde om opfølgning på implementeringen. Dette arbejde er i proces, men detaljerne er endnu ikke på plads.

Der skal et år efter patientgruppen er gået i drift udarbejdes en statusrapport, og specialistnetværket vil skulle bidrage med faglig vurdering af data. Detaljerne for denne proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 for patientgrupper 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 har afsluttet arbejdet med opgave 1 og 2.

4. møde, som var planlagt til den 27. oktober, aflyses derfor.

Henning Bundgaard overtager næstformandsposten som tidligere aftalt, når styregruppen for implementering af personlig medicin har behandlet specialistnetværkets anbefalinger i forhold til afgrænsningsskemaer af de syv arvelige hjerte-kar sygdomme.