



REFERAT

1. møde i nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Dato: 25-10-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2114234
Dok.nr.: 1945546

Dato: 7. oktober 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Drøftelse af potentiale for klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen. Professor og forskningschef Thomas Werge deltager under dette punkt. v/Birgitte Nybo
2	Udvælgelse af indikationer på baggrund af indstillingen og det angivne antal patienter (opgave 1). v/Marlene Lauritsen
3	Gennemgang af udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen (opgave 1) v/Marlene Lauritsen
4	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen. v/Birgitte Nybo
5	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Birgitte Nybo, (formand), NGC
Marlene Briciet Lauritsen, (næstformand), udpeget af Region Nordjylland
Anne Katrine Pagsberg, udpeget af Region Hovedstaden
Elin Bjarnadóttir, udpeget af Region Sjælland
Dorthe Petersen, udpeget af Region Syddanmark (afbud)
Per Hove Thomsen, udpeget af Region Midtjylland
Nanette Marinette Monique Debes, udpeget af LVS
Bitten Schönewolf-Greulich, udpeget af LVS
Signe Væth, udpeget af LVS
Lotte Maxild Mortensen, udpeget af Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram
Danske Patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen
Rikke Korshøj Andersen
Mette Kofod Kahr

Pkt. 1/2021 Drøftelse af potentiale for klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen. Professor og forskningschef Thomas Werge deltager under dette punkt v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter potentialet for klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen psykiatri børn og unge. Indstillingen (bilag 1.1) udgør rammen for drøftelsen, herunder de oplyste indikationer og antal patienter.

Referat

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

Punkt 1

Professor og forskningschef Thomas Werge udfoldede sine overvejelser bag indstillingen og fremhævede bl.a. følgende:

- Indstillingen favner et bredt spektrum af diagnoser. Et sted at starte kunne være ekstremt dårlige patienter med komplekse tilstande på tværs af diagnoser og hvor udredningen er svær. Disse patienter vil typisk have udfald i mere end en af underkategorierne blandt F-diagnoserne samt udtalt komorbiditet.
- På baggrund af forskning findes der for sygdomsgrupperne autisme og ADHD et unikt referencemateriale fra dataregistre af helgenomsekventeringer henover en årrække fra alle patienter med disse diagnoser. Herfra kan der potentielt drages erfaring med medicinsk behandling og håndtering af sygdommene ud fra "most similar" patient.
- Erfaringen viser, at det giver stor værdi for patienter og pårørende at få afklaring og en forklaring på en sygdomstilstand, når der stilles en genetisk diagnose.

Specialistnetværket drøftede ovenstående samt hvilke patienter der kunne tilhøre kategorien svære, komplekse tilstande samt mulige inklusionskriterier for disse. Følgende blev nævnt: Svær suicidalitet, selvskade, svær komorbiditet, svær funktionsnedsættelse i sammenhæng med deres psykiatriske sygdom samt behandlingsresistente patienter, som ikke responderer på en given antipsykotikum el. lign.

I forbindelse med drøftelsen i specialistnetværket blev der rejst en bekymring for hvorvidt, der er tilstrækkelig viden om fund af multiple varianter til, at det på nuværende tidspunkt kan anvendes effektivt i klinisk analyse.

Formandsskabet takkede Thomas for deltagelse samt bidrag til specialistnetværkets fortsatte drøftelser og arbejde med udvælgelse af indikationer.

Problemstilling

På baggrund af specialistnetværkets indledende drøftelse af indstillingens sygdomsområder på introduktionsmødet d. 7. september, er professor og forskningschef Thomas Werge (fagperson for indstillingen) inviteret til at udfolde sine overvejelser bag indstillingen.

Specialistnetværket drøfter hvilke indikationer man med fordel kan inddrage inden for den givne ramme, om man skal forsøge at favne mange diagnoser fra indstillingen eller om man med fordel kan koncentrere sig om få.

Nedenstående indikationer for patientgruppen er indbefattet i indstillingen, som udgør rammen for drøftelsen:

PSYKIATRI BØRN OG UNGE	Antal
<p>Indikationer</p> <p>Patienter (<15 år) i Børne- og Ungdomspsykiatrisk regi med:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mental retardering (ICD10 F70-79) - Gennemgribende udviklingsforstyrrelser (ICD10 F84) - Hyperkinetiske forstyrrelser (ICD10 F90) - Psykoser i skizofrenispektret (ICD10 FX) - Svære affektive forstyrrelser (ICD10 F30-39) - Spiseforstyrrelser (ICD10 F50) - Personlighedsforstyrrelser (ICD F60-69) - Neuropsykiatriske forstyrrelser i de først tre leveår (udviklingsforstyrrelser, regulationsforstyrrelser) ifølge specifik småbarnsklassifikation: diagnostic classification 0-5 	200-500

Løsning

Drøftelsen skal bidrage til specialistnetværkets udvælgelse af indikationer samt arbejde med afgrænsning af patientgruppen (dagsordenspunkt 2).

Bilag

- Bilag 1.1: Indstilling for psykiatri børn og unge

Pkt. 2/2021 Udvælgelse af indikationer på baggrund af indstillingen og det angivne antal patienter (opgave 1) v/Marlene Lauritsen

Indstilling

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter indikationer, som er omfattet af indstillingen for patientgruppen psykiatri børn og unge (bilag 1.1) med henblik på at beslutte, hvilke af disse, der skal udarbejdes afgrænsnings-skemaer for.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

På baggrund af drøftelserne under dagsordenens punkt 1 samt opfølgning på diskussionerne vedr. indikationer på mødet den 7.9.2021, besluttede specialistnetværket at arbejde videre med autismspektrumforstyrrelser og derudover at påbegynde udarbejdelse af en initial beskrivelse af patientgruppen med svære, komplekse psykiatriske tilstande hos børn og unge på tværs af diagnoser.

Se konkrete aftaler for den videre proces under punkt 3.

Der blev spurgt til, hvem der varetager fortolkningen af helgenomsekventeringerne. Birgitte Nybo gjorde opmærksom på, at Nationalt Genom Centers rolle er at stille en infrastruktur til rådighed for helgenomsekventering, mens det patientrelaterede arbejde, herunder fortolkning, finder sted i regionalt regi.

Det er specialistnetværkets opgave, i forbindelse med opgave 2 jf. kommissoriet, at kortlægge nuværende organisering af området dvs. at beskrive, hvem der på nuværende tidspunkt rekvirerer, analyserer, fortolker og afgiver svar på genetiske undersøgelser for den/de beskrevne indikationer/patientgrupper. Det er herefter regionernes opgave at lave retningslinjer for den organisering, der skal benyttes, når der skal tilbydes helgenomsekventering til de beskrevne grupper.

Problemstilling

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 kommende indstillingsrunder.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i indstillingen og som ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

Løsning

Specialistnetværket drøfter, hvilke præcise indikationer, der med fordel skal beskrives i afgrænsningsskemaerne.

Formålet er, at specialistnetværket opnår konsensus om de overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen, der giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen.

Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på de styrende principper, således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 1.1: Indstilling for psykiatri børn og unge

Pkt. 3/2021

Gennemgang af udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen – autismespektrumforstyrrelser (ASF), (opgave 1) v/Marlene Lauritsen

Indstilling

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter det udfyldte og kommenterede udkast til afgrænsningsskema for autisme (bilag 3.1) med henblik på at opnå konsensus om indikationer, kriterier samt antal patienter pr. indikation for patientgruppen.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Det kommenterede udkast til afgrænsningsskema for autismspektrumforstyrrelser blev drøftet. For det videre arbejde blev flg. aftalt:

- Bitten Schönewolf-Greulich og Marlene Lauritsen arbejder videre med afgrænsningsskemaet for autismspektrumforstyrrelser pba. bemærkninger hertil på mødet. Det tilrettede skema drøftes på næste møde (3. november). Rikke Korshøj aftaler deadline for fremsendelse af tilrettet skema med Marlene Lauritsen.
- Katrine Pagsberg påbegynder en initial beskrivelse af patientgruppen med svære, komplekse psykiatriske tilstande og indhenter i den forbindelse bistand fra Thomas Werge. Marlene Lauritsen bidrager også gerne. Rikke aftaler deadline for fremsendelse af udkast til beskrivelse med Katrine og Marlene.
- Rikke Korshøj fremsender rekvisitionsskemaet for patientkategorien "sjældne sygdomme hos børn og unge" til Katrine Pagsberg grundet muligt overlap til patientgruppen.
- Signe Væth fremsender et anonymt eksempel på et genetisk svar til Katrine Pagsberg.
- Peter Johansen gjorde opmærksom på, at rammen for antal patienter, er den, som er anført i indstillingen.

Specialistnetværkets regionale repræsentanter undersøger/indhenter data for et estimeret antal nydiagnosticerede patienter med autismspektrumforstyrrelser i egen region forud for næste møde. Dette mhp. at kunne beskrive kriterier og antal for gruppen, der ville formodes at skulle henvises til helgenomsekventering under hensyntagen til ovenstående.

De data, der bør indhentes information om fra de 5 regioner er:
Hvor mange er i henholdsvis 2018, 2019 og 2020 diagnosticeret i børne- og ungdomspsykiatrien med diagnoserne F84.0, F84.1X, F84.5, F84.8 (altså incidente tilfælde)? Og hvor mange er i samme periode diagnosticeret med en af diagnoserne F84.0, F84.1X, F84.5 og F84.8 og samtidig F7X.X?

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingen for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Løsning

Marlene Lauritsen og Bitten Schönewolf-Greulich har jf. aftale på introduktionsmødet den 7. september udarbejdet udkast til afgrænsningsskema for autismspek-

trumforstyrrelser (ASF). Skemaet har været rundsendt i specialistnetværket til kommentering og er vedlagt til drøftelse (bilag 3.1).

Hvad angår udkast til afgrænsningsskema for skizofreni, har formandsskabet vurderet, at det ikke er relevant at udarbejde forud for mødet den 7. oktober, da det først bør drøftes, om der skal være mere end en indikation, og hvad den skal være.

Med udgangspunkt i udkast til afgrænsningsskema for autismespektrumforstyrrelser samt drøftelser vedr. afgrænsning af patientgruppen pba. indstillingen, drøftes indikationer og kriterier for patientgruppen med henblik på løsning af den samlede opgave 1.

For den samlede opgave 1 skal specialistnetværket:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 3.1 Udkast til afgrænsningsskema for autismespektrumforstyrrelser-kommenteret_30.9.2021

Pkt. 4/2021

Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Punktet blev udskudt til næste møde den 3. november.

Problemstilling

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges. Dette skal bidrage til regionernes interne regionale organisering.

Løsning

Opgaven med kortlægning præsenteres og drøftes med henblik på at de regionale repræsentanter i specialistnetværket kan udfylde kortlægningskemaet.

Videre proces

De udfyldte skemaer sendes til udvalgssekretæren med henblik på gennemgang på det kommende møde.

Bilag

- Bilag 4.1: Skema 2 til kortlægning af regional organisering
- Bilag 4.2: Eksempel på udfyldt kortlægningskema: Region Midt, primær immundefekt

Pkt. 5/2021 Eventuelt
