



Referat

Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

Føtal medicin

Dato: Den 9. november 2021, kl. 13.30 – 15.30 (Microsoft-Teams)

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 22-11-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2114861
Dok.nr.: 1971407

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Birgitte Nybo (formand) NGC
Olav Bjørn Petersen (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Sidsel Barken, udpeget af Region Sjælland
Lene Sperling, udpeget af Region Syddanmark
Naja Helene Becher, udpeget af Region Midtjylland
Gerd-Eva Hoseth, udpeget af Region Nordjylland
Tina Duelund Hjortshøj, udpeget af LVS samt RKKP
Pernille Tørring, udpeget af LVS
Lisa Leth Maroun, udpeget af LVS
Danske patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center deltog

Rikke Korshøj Andersen, udvalgssekretær

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 af direktør Bettina Lundgren 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 baggrunden for udvælgelsen af de indstillinger, der ligger til grund for patientgrupperne samt formålet med specialistnetværkene. 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. Specialistnetværkene skal desuden sikre, at patienter på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering, og at dette sker gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse. Endeligt skal specialistnetværkene rådgive vedrørende opfølgning på helgenomsekventering og måling af den kliniske 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/ Lene Heickendorff, lægefaglig konsulent, 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. Desuden blev de præsenteret for den forventede udvikling af NGC's infrastruktur samt specialistnetværkenes opgave med at afdække analyse- og laboratoriemæssige behov for patientgrupperne. 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 (jf. kommissorium for specialistnetværk).

Kl. 14.30 – 15.30

Mødet fortsætter i grupperum med hvert af de tre specialistnetværk mhp. videre aftale om arbejdsproces:

Føtal medicin

Kl. 14.30 – 14.40

Nedsættelse af specialistnetværk v/ formand for specialistnetværket

Referat: Mødet indledtes med en præsentationsrunde. Tina Duelund Hjortshøj oplyste, at hun er repræsentant for både LVS og RKKP i udvalget.

Derefter fulgte en kort gennemgang af forretningsordenen. Der var ingen bemærkninger hertil, og forretningsordenen er dermed godkendt.

Habilitet

På mødet blev det understreget, at udfyldelse af en habilitetserklæring ikke fritager den enkelte fra i konkrete tilfælde at gøre opmærksom på forhold, der kan medføre inhabilitet, uanset om disse forhold fremgår af habilitetserklæringen eller ej.

Endvidere blev det oplyst, at NGC har opdateret sin habilitetspolitik med et afsnit, der understreger, at det er relevant for medlemmer af udvalg, netværk, arbejdsgrupper og advisory boards at anføre, om de f.eks. er tilknyttet samme forskningsprojekt som flere andre medlemmer af det forum, de er udpeget til at varetage opgaver for.

Emnet genoptages på det kommende møde, hvor NGC's jurist vil deltage under drøftelsen vedr. habilitet.

Kl. 14.40 – 15.20

Indstillinger og patientgruppe samt arbejdet med afgrænsning af patientgruppe v/ formand for specialistnetværket

Referat: Formanden introducerede til specialistnetværkets første opgave som er, at få defineret, hvilke(n) indikation(er) der arbejdes med inden for den ramme, der er givet, i de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen.

I forhold til antallet af patienter, er rammen det antal, der er angivet i indstillingerne. De 60.000 sekventeringer, som er finansieret af Novo Nordisk Fonden, skal fordeles mellem mange patientgrupper og løber frem til 2024, hvorefter sekventeringer overgår til regional drift.

Formanden oplyste, at det lovgivningsmæssigt ikke er muligt at sekventere prøver fra afdøde i NGC-regi, da sekventering af prøverne ikke er patientbehandling og derfor er det ikke muligt at få indberettet disse data til NGC. Dette affødte en del spørgsmål fra specialistnetværket, da der i 2 indstillinger er ønske om sekventering af prøver fra sene aborter, dødfødte og ved pludselig spædbarnsdød.

Det blev besluttet, at medlemmerne indsender konkrete spørgsmål vedr. problematikkerne, som de ønsker drøftet og at NGC's jurist deltager på det kommende møde mhp. afklaring af juridiske spørgsmål.

Drøftelse af udkast til afgræsning af patientgruppen

Specialistnetværket havde fremsendt et første udkast til afgrænsningsskema forud for mødet.

Der var enighed om de indikationer, der er beskrevet i afgrænsningsskemaets punkt 3, som lægger sig op af gældende faglige guidelines.

Idet svartiden er afgørende, var der også enighed om at starte med den type af misdannelser, som kan findes tidligst i graviditeten i forbindelse med 1. trimesterskanningen (der foretages i uge 12-14), eller afledt af denne, dvs. ved opfølgende skanninger pga. fund ved 1. trimesterskanningen – (dette indeholder skanninger indtil uge 19).

Endvidere blev udredningsstrategi kort berørt og det blev drøftet, at helgenomsekventering – i hvert fald indtil man får mere erfaring på området, ikke erstatter nuværende udredning med kromosomal microarray, men er add-on såfremt, denne ikke giver diagnostisk afklaring.

Der vil være behov for andet prøvemateriale end blod, herunder væv fra moderkagebiodi eller fostervand. NGC er opmærksomme på, at der er særlige analysemæssige behov for denne patientgruppe. De laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen vil blive drøftet på et kommende møde. Det er styregruppen for implementering af personlig medicin, der træffer beslutning om prioritering af andet prøvemateriale end blod. Specialistnetværket bemærkede, at ekstraktion af DNA fra celler fra bl.a. moderkageprøver og fostervandsprøver er en specialisopgave, som personale på de klinisk-genetiske afdelinger (KGA) har mange års erfaring med. Derfor anbefaler specialistnetværket, at denne del af processen bibeholdes.

Kl. 15.20 – 15.30

Aftaler om det videre arbejde med afgræsning af patientgruppe v/næstformand for specialistnetværket

Referat: Følgende blev aftalt:

- Formanden kommenterer udkast til afgræsning af patientgruppen (ikke fagligt, men med opklarende spørgsmål til specialistnetværket) og NGC sender det til kvalificering i specialistnetværket via næstformanden.
- Næstformand/specialistnetværk opdaterer udkast til afgrænsningsskema og sender det til Rikke Korshøj senest d. 30.11.2021.
- Ift. juridiske spørgsmål sender næstformanden konkrete spørgsmål (gerne ledsaget af beskrivelse/cases) til Rikke Korshøj senest d. 30.11.2021.

Næste møde i specialistnetværket er den 8. december 2021
