



Referat

Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

Neurogenetiske patienter

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

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 12-11-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2117211
Dok.nr.: 1995392

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Lene Heickendorff (formand) NGC
Uffe Birk Jensen (næstformand), udpeget af Region Midtjylland
Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden
Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland
Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark
Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland
Suzanne Lindquist, udpeget af LVS
Morten Dunø, udpeget af LVS
Lena Hjermand, udpeget af LVS
John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Fra Nationalt Genom Center deltog

Gitte Tofterup Hansen, udvalgssekretær

Kl. 13.15	<i>Det virtuelle møderum åbner</i>
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:**

Neurogenetiske patienter

Kl. 14.30 – 14.40 **Nedsættelse af specialistnetværk**

v/ formand for specialistnetværket

Referat: Mødet indledtes med en præsentationsrunde.

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.

Udpeging af neuropædiater

Jf. kommissoriet kan specialistnetværket efter konkret vurdering af faglig kompleksitet og bredde af patientgruppen beslutte at invitere yderligere supplerende fagspecialer til at deltage i specialistnetværkets opgaver eller til at indgå i specialistnetværket.

Specialistnetværket besluttede, at NGC skal bede LVS om at udpege en neuropædiater til specialistnetværket, da patientgruppen både omfatter børn og voksne.

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 indikationer der arbejdes med inden for den ramme, der er givet i de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen.

Formanden introducerede de indikationer, specialistnetværket foreløbigt arbejder med, og som næstformanden har forberedt udkast til afgrænsning af: *1. Hæreditær neuropati, 2. Hæreditær ataksi, 3. Nedsat muskelkraft/muskelsvind og 4. Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Frontotemporal demens.* Det blev aftalt, at medlemmerne justerer navn

for indikation i forbindelse med opdatering af næstformandens udkast til afgrænsningsskemaer. Ved det kommende møde den 6. december drøfter specialistnetværket de samlede indikationer for patientgruppen.

Næstformanden præsenterede sit udkast til afgrænsning af indikationen *Hereditær neuropati* og specialistnetværket drøftede, hvilke indikationer, der skal arbejdes med.

Kl. 15.20 – 15.30

Aftaler om det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe

v/næstformand for specialistnetværket

Referat: Der blev aftalt følgende for medlemmernes arbejde frem mod næste møde:

Arbejdsgruppe bestående af Uffe Birk Jensen, Mustapha Itani og Martin Ballegaard gennemarbejder skema for 1. *Hereditær neuropati*, så det kan fungere som modelskema. **Frist for indsendelse til NGC: 16. november kl. 14.**

Yderligere tre grupper arbejder videre med Uffe Birk Jensens udkast til skemaer for hhv. 2. *Hereditær ataksi*, 3. *Nedsat muskelkraft/muskelsvind* og 4. *Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Frontotemporal demens*

Uffe Birk Jensens udkast til skemaerne sendes til de tre grupper den **17. november** sammen med "modelskemaet".

De tre grupper arbejder videre med Uffe Birk Jensens udkast og sender deres opdaterede version til NGC den **26. november kl. 14.**

De tre grupper er:

2. *Hereditær ataksi*: Jørgen Erik Nielsen, Suzanne Lindquist, Morten Dunø, John Gerbild.

3. *Nedsat muskelkraft/muskelsvind*: Uffe Birk Jensen, Morten Dunø.

4. *Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Frontotemporal demens*: Lena Hjermind, Jørgen Erik Nielsen, Tue Diemer, Suzanne Lindquist.

Tovholdere

Den person, som er nævnt først i de enkelte grupper, er tovholder og sørger for at indhente bidrag fra gruppens medlemmer samt indsende opdaterede afgrænsningsskemaer til NGC til den aftalte deadline.

Ved behov indkalder NGC gerne til Teamsmøde mv. Tovholdere kontakter udvalgssekretær Gitte Tofterup Hansen ved behov for bistand i processen.
