



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Nyresvigt

Dato: 02-12-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2114726
Dok.nr.: 2027968

Dato: 2. december 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lene Heickendorff

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lene Heickendorff
1	Gennemgang af afgrænsningskemaer for patientgruppen, v/ Lene Heickendorff
2	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lene Heickendorff
3	Gennemgang af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/ Peter Johansen
4	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for nyresvigt

Lene Heickendorff, (formand), NGC
Jens Michael Hertz, (næstformand), udpeget af Region Syddanmark
Jens Schmidt Iversen, udpeget af Region Hovedstaden
Michael Munch, udpeget af Region Sjælland (afbud)
Birgitte Godskesen Tougaard, udpeget af Region Midtjylland
Birgitte Bang Pedersen, udpeget af Region Nordjylland
Maria Rasmussen, udpeget af LVS
Kirsten Madsen, udpeget af LVS
Ida Maria Schmidt, udpeget af LVS
Helle Charlotte Thiesson, udpeget af RKKP
Jan Rishave, udpeget af Danske Patienter

Fra Nationalt Genom Center deltog

Christina Scavenius Borg og Peter Johansen

Pkt. 1/2021

Gennemgang af udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1-1.2) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen.

Det indstilles endvidere, at specialistnetværket laver aftaler med henblik på færdiggørelse af afgrænsningsskemaerne.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet.

Dette var ikke tilfældet.

NGC's jurist Christina Scavenius Borg orienterede om en opdatering til NGC's habilitetspolitik vedr. majorisering. Orienteringen bliver fulgt op med en mail fra NGC, som beskriver, hvordan medlemmerne skal forholde sig i relation til opdateringen vedr. majorisering.

Under behandlingen af dagsordenens punkt 1 orienterede Lene Heickendorff om formandskabets forslag til en overordnet opdeling af indikationen i en kategori A) *terminal nyresvigt* og kategori B) *præterminal nyresvigt*. Opdelingen foretages med henblik på også at kunne inkludere patienter, der er i progression mod terminal nyresvigt for med tilbud om helgenomsekventering potentielt at kunne opnå klinisk gavn for den enkelte patient før terminalt nyresvigt indtræder.

Vedr. antal for patientgruppen understregede Lene Heickendorff, at rammen fortsat er givet med indstillingen for patientgruppen.

Der var tilslutning til inddelingen af indikationen i kategori A og B både for voksne og børn.

Specialistnetværket tilsluttede sig formandskabets procesplan for færdiggørelse af skema for voksne, og specialistnetværket bakkede op om, at Birgitte Bang er tovholder og pennefører i processen med afgrænsningsskemaet for voksne.

Procesplanen sendes ud sammen med referatet med henblik på at specialistnetværkets medlemmer kan afsætte tid til at kommentere på det opdaterede afgrænsningsskema på de aftalte tidspunkter, jf. procesplanen.

Specialistnetværket bakkede op om, at Ida Maria Schmidt er tovholder og pennefører i processen med afgrænsningsskemaet for børn.

Det blev aftalt, at formandskabet justerer den foreslåede procesplan for færdiggørelse af skema for børn, og det blev besluttet, at Ida Maria i processen med opdatering af skema for børn – efter aftale med de regionalt udpegede medlemmer – ind-

henter input fra de øvrige pædiatriske afdelinger, der udreder disse børn og unge (Region Nordjylland, Midtjylland og Syddanmark).

Specialistnetværket tilsluttede sig formandskabets plan for afslutning af både opgave 1 (afgrænsning af patientgruppen) og opgave 2 (kortlægning af nuværende genetiske diagnostik i de fem regioner) i forbindelse med det kommende møde den 20. januar.

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

Siden sidste møde den 4. november har en undergruppe bestående af Jens Michael Hertz, Birgitte Bang, Birgitte Godskesen, Helle Charlotte Thiesson, Ida Maria Schmidt, Jens Schmidt Iversen og Maria Rasmussen arbejdet videre med udkast til afgrænsningsskemaer for indikationen kronisk nyresvigt ved et møde den 15. november. Forud for mødet, havde Birgitte Bang og Helle Thiesson opdateret skemaet for voksne med kronisk nyresvigt, og Ida Maria Schmidt havde opdateret skemaet for børn med nyresvigt. Efter mødet har Birgitte Godskesen efter aftale med næstformanden sendt udkast til et flowchart for udredning af voksne patienter med nyresvigt. Flowcharts er sat ind sidst i både skemaer for børn og voksne og drøftes ved mødet.

Formanden har kommenteret på undergruppens opdaterede skemaer med særlig henblik på at skabe sammenhæng mellem afgrænsningen af hhv. børn og voksne, og præcisere afgrænsningerne inden for rammen af indstillingen med hensyn til både antal og patientgruppe; terminalt nyresvigt og præterminalt nyresvigt. På mødet drøfter specialistnetværket de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1-1.2) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen. Ved behov laver specialistnetværket aftaler med henblik på færdiggørelse af afgrænsningsskemaerne.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen (opgave 1) og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik (opgave 2) er afsluttet, forelægges specialistnetværkets anbefalinger til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og arbejdsgruppen for fortolkning.

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med kommentarer fra den kliniske arbejdsgruppe og arbejdsgruppen for fortolkning 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 Nyresvigt_voksne_Opdateret ved mødet i underarbejdsgruppen og opdateret ved formandskab 24.11.2021

Bilag 1.2 Nyresvigt_børn_Opdateret ved mødet i underarbejdsgruppen og opdateret ved formandskab 24.11.2021

Pkt. 2/2021

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

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

Lene Heickendorff orienterede om, at de regionalt udpegede medlemmer vil skulle færdiggøre opgave 2 i første halvdel af januar 2022, og at man i den forbindelse skal kontakte den afdeling i regionen, der udfører de genetiske analyser for indikationen.

Der vil blive sendt nærmere information om opgaven til de regionalt udpegede medlemmer i løbet af december 2021.

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 2.1 Skema 2 til kortlægning af regional organisering
- Bilag 2.2 Udkast til udfyldt skema for Region Syddanmark

Pkt. 3/ Opgave 2 - Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den opsamlede information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 3).

Referat

Peter Johansen orienterede om den foreløbigt indsamlede information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.
Punktet drøftes igen til det kommende møde i forbindelse med specialistnetværkets endelige godkendelse af opgave 1 og 2. Her skal specialistnetværket identificere hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov, der er nødvendige for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient.
Pt. er ingen af de identificerede laboratorie- og analyse-mæssige behov udsættende for igangsættelse af patientgruppen.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboratiemæssig 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 afgrænsningskemaer, opsamler NGC information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 3). Specialistnetværket drøfter på mødet de enkelte behov 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

De laboratorie- og analyse-mæssige behov, specialistnetværket har identificeret for patientgruppen, vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker 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: Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen *ny-resvigt*

Pkt. 4/2021

Eventuelt

Jan Rishave foreslog, at det – efter færdiggørelse af opgave 1 og 2 – drøftes, hvilke etiske overvejelser tilbuddet om helgenomsekventering lægger op til.