

Referat

3. møde i nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Dato: 07-12-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2115141
Dok.nr.: 1984717

Dato: Den 1. december 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	40 min. (5-10 min. pr. oplæg + 25 min. spørgsmål)	Svære, komplekse psykiatriske tilstande med deltagelse af eksperter faglige eksperter v/Birgitte Nybo
2	50 min.	Endelig beslutning om indikationer samt videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1) v/Marlene Lauritsen
3	10 min.	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo
4	10 min.	Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
5	5 min.	Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Birgitte Nybo, (formand), NGC

Marlene Briciet Lauritsen, (næstformand), udpeget af Region Nordjylland, Børne- og ungdomspsykiatri

Anne Katrine Pagsberg, udpeget af Region Hovedstaden, Børne- og ungdomspsykiatri

Elin Bjarnadóttir, udpeget af Region Sjælland, Børne- og ungdomspsykiatri

Susanne Eriksen Boonen, Region Syddanmark, Klinisk genetik

Per Hove Thomsen, udpeget af Region Midtjylland (afbud), Børne- og ungdomspsykiatri

Nanette Marinette Monique Debes, udpeget af LVS, pædiatri

Bitten Schönewolf-Greulich, udpeget af LVS, Klinisk genetik

Signe Væth, udpeget af LVS, Klinisk genetik

Lotte Maxild Mortensen, udpeget af Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram, medlem af styregruppen for ADHD-databasen

Danske Patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

Rikke Korshøj Andersen

Mette Kofod Kahr

Pkt. 1 Svære, komplekse psykiatriske tilstande med deltagelse af eksperterne faglige eksperter v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager følgende til efterretning:

- præsentation af forslag til indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande ved Katrine Pagsberg og Thomas Werge.
- oplæg om fortolkning og svar på omfattende genom-analyser til klinisk anvendelse og perspektiverne generelt og i forhold til psykiatriske tilstande ved Charlotte Brasch Andersen.

Referat

Birgitte Nybo bød velkommen til mødet og oplyste, at specialistnetværket under punkt 5 "evt.", vil blive informeret om en opdatering af NGC's habilitetspolitik.

Punkt 1

Specialistnetværket tog de faglige eksperters præsentationer til efterretning og drøftede på baggrund heraf muligheder og begrænsninger ift. at inkludere indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande som indikation, der anbefales til helgenomsekventering.

Potentiale ift. at inkludere indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande:

- Indikationen er beskrevet i indstillingen for patientgruppen.
- Der findes et unikt referencemateriale fra dataregistre og Thomas Werge anførte, at man derfra vil kunne hente rådgivning ift. hvilke varianter, der er interessante at undersøge og, at man derfra potentielt kan drage erfaring med medicinsk behandling og håndtering af sygdommene ud fra "most similar" patient.
- WGS kan måske være en supplerende hjælp ift. diagnostik og behandling til denne patientgruppe, som er kendetegnet ved meget progredierende tilstande, svært problematiske symptomer, fx psykoser, svære spiseforstyrrelser, selvskadende og/eller selvmordstruede patienter, udad reagerende adfærd. Patienter, hvor man er på bar bund i klinikken, som til stadighed genindlægges og/eller har lange indlæggelser, hvor alle muligheder er afprøvet.
- Det vurderes, at der er relativt få patienter nationalt, der falder inden for denne patientgruppe, hvorved der kunne startes i mindre skala.

Potentielle begrænsninger set ud fra et klinisk genetisk fagligt perspektiv ift. at inkludere indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande:

- Det vil være de kliniske genetiske afdelinger, der skal fortolke data, så de kan benyttes til et klinisk svar til patienten. Det vurderes, at der på nuvæ-

rende tidspunkt, ikke er klinisk erfaring med tolkning af polygenetiske fund i data fra psykiatriske patienter, så det på nuværende tidspunkt kan bruges til et klinisk svar til patienten. Flere genmutationer (fx 10 mutationer tilsammen) vil være en udfordring ift. fortolkning og svar.

- Det diagnostiske udbytte formodes at være relativt begrænset.

Specialistnetværket drøftede, at udvælgelse af indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande vil forudsætte:

- opbygning af et fagligt samarbejde om fortolkning og klinisk svar mellem kliniske genetiske afdelinger og relevante parter i psykiatrien.
- at de fortolkende afdelinger, inden for en given tidsramme, kan afgive svar således, at helgenomsekventering af denne patientgruppe kan anvendes effektivt i klinisk analyse.
- at medlemmer fra specialistnetværket evt. tager initiativ til at undersøge muligheder for analyse af et mindre antal patienters genomer (patienter med svære, komplekse psykiatriske tilstande) fra relevant forskningskohorte (fra gruppe til individ-niveau). Dette som et pilotprojekt ift. at undersøge potentialet for patientgruppen ud fra de metoder, der i dag anvendes i klinisk genomisk diagnostik. Birgitte Nybo understregede, at en sådan undersøgelse ligger udenfor NGC-regi.
- overvejelser om evt. at starte med patienter med autismspektrumforstyrrelser og dernæst, når der er opbygget erfaring, fx i løbet af et år eller to, patienter med svære, komplekse psykiatriske tilstande. Derved vil patientgrupperne for de to indikationer tilbydes helgenomsekventering i to etaper. Specialistnetværket vil skulle beskrive dette nøje.

Problemstilling

Specialistnetværket har tidligere drøftet, om svære, komplekse psykiatriske tilstande skal inkluderes i specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen psykiatri børn og unge. I forhold til at afklare dette, har specialistnetværket behov for supplerende rådgivning fra eksterne faglige eksperter. En bekymring, der har været rejst, er, om der er tilstrækkelig viden om fund af diverse genetiske varianter til, at det på nuværende tidspunkt kan anvendes effektivt i klinisk analyse.

Løsning

Medlem af specialistnetværket Katrine Pagsberg og gæst ved mødet, professor og forskningschef Thomas Werge, præsenterer et udkast til indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande og molekylærbiolog Charlotte Brasch Andersen holder et oplæg om fortolkning og svar på omfattende genom-analyser ved psykiatriske lidelser.

Specialistnetværket har mulighed for at stille opklarende spørgsmål til de faglige eksperter.

Specialistnetværket træffer efterfølgende, under mødets punkt 2, endelig beslutning om valg af indikation(er), herunder hvorvidt, patienter med svære, komplekse psykiatriske tilstande også udvælges til helgenomsekventering.

Bilag

- Bilag 1.1 Udkast til afgrænsningsskema, initial beskrivelse af svære, komplekse psykiatriske tilstande

Pkt. 2 Endelig beslutning om indikationer samt videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Marlene Lauritsen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- 1) godkender hvilke(n) indikation(er) de ønsker at gå videre med:
 - a) Autismespektrumforstyrrelser
 - b) Autismespektrumforstyrrelser og svære, komplekse psykiatriske tilstande
- 2) på baggrund af ovenstående beslutning, drøfter udkast til afgrænsningsskema for de(n) udvalgte indikation(er) med henblik på at opnå konsensus om afgrænsningen af patientgruppen.
- 3) drøfter den videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Specialistnetværket bekræftede, at indikationen autismespektrumforstyrrelser er udvalgt som indikation, der anbefales til helgenomsekventering. Specialistnetværket færdiggør afgrænsningsskemaet med Marlene Lauritsen som tovholder. Afgrænsningsskemaet sendes til Rikke Korshøj senest den 4. januar 2022, hvorefter det sendes i høring mhp. en sidste kommentering i specialistnetværket.

Der udestår en endelig afklaring af, hvorvidt indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande også udvælges som indikation, der anbefales til helgenomsekventering. Specialistnetværket fik på baggrund af drøftelserne under punkt 1 til opgave at gå i dialog med hinanden og træffe endelig beslutning herom, forud for næste møde.

Såfremt indikationen svære, komplekse psykiatriske tilstande også udvælges, bedes specialistnetværkets regionale repræsentanter komme med et skøn fra hver region

af antal patienter pr. år. NGC melder en deadline ud herfor, hvis indikationen inkluderes i specialistnetværkets arbejde.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og merværdi for patienten herunder, at komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer inden for indstillingens ramme.

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

Specialistnetværket valgte på deres møde den 3. november 2021 at arbejde med indikationen autismspektrumforstyrrelser og det afklares, hvorvidt indikationen svære komplekse psykiatriske tilstande også udvælges som indikation, der anbefales til helgenomsekventering.

Rammen er indstillingen, herunder det angivne antal patienter og fokus er, at patienten skal have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af højt diagnostisk udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik.

Der arbejdes videre med de(n) udvalgte indikation(er) samt laves aftaler for den videre proces for opgave 1, om muligt mhp. færdiggørelse og godkendelse på det kommende møde.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)) og arbejdsgruppen for fortolkning ([Arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med de to arbejdsgruppers kommentarer 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 indstillingerne og de styrende principper. Det er styregruppens opgave at følge udviklingen tæt for alle grupper.

Bilag

- Bilag 2.1 Opdateret udkast til afgrænsningsskema for indikationen autismespektrumforstyrrelser (ASF)
- Bilag 2.2 Datatræk for antal patienter med autismespektrumforstyrrelser

Pkt. 3 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.

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 3.1: Skema 2 til kortlægning af regional organisering
- Bilag 3.2: Eksempel på udfyldt kortlægningskema: Region Midt, primær immundefekt

Pkt. 4 Opgave 2: Orientering om registrering af laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og registrering af behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

Referat

Punktet blev udskudt til næste møde.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver, i løbet af deres arbejde, behov for laboratoriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov.

Løsning

I forbindelse med møder samt udfyldelsen af afgrænsningsskemaer opsamler NGC information om specialistnetværkets behov vedr. laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

Videre proces

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

Pkt. 5 Eventuelt

- NGC's jurist Christina Scavenius Borg orienterer kort om habilitet på baggrund af en opdatering af NGC's habilitetspolitik.

Referat: Specialistnetværket vil få en separat mail med beskrivelse af, hvad der er behov for af evt. supplerende oplysninger vedr. habilitet i henhold til opdatering af NGC's habilitetspolitik.

- Der er inviteret til et 5. møde i specialistnetværket, torsdag d. 10. februar 2022.