



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Dato: 15-12-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2115667
Dok.nr.: 2031989

Dato: 8. december 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Min.	Aktivitet
0	10	Velkommen v/Birgitte Nybo Kort opfølgning vedr. opdateret habilitetspolitik og konsekvenser heraf v/jurist Christina Scavenius Borg
1	20	Drøftelse af juridiske problemstillinger ift. patientgruppen v/jurist Lars Emde Poulsen med udgangspunkt i de af specialistnetværket fremsendte eksempler.
2	60	Gennemgang af udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen, opgave 1 v/ Olav Petersen
3	10	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale setup for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo
4	15	Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
5	5	Evt.

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 deltager

Peter Johansen

Rikke Korshøj Andersen

Pkt. 1

Drøftelse af juridiske problemstillinger ift. patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter juridiske problemstillinger forbundet med sekventering af prøver fra afdøde i NGC-regi forud for den videre afgrænsning af patientgruppen.

Referat

Opdateret habilitetspolitik i NGC

Mødet indledtes med en opfølgende orientering vedrørende habilitet fra jurist Christina Borg. Medlemmerne blev først spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet.

Dernæst uddybede Christina baggrunden for opdateringen af NGC's habilitetspolitik. Medlemmerne i specialistnetværket vil få en separat mail med beskrivelse af, hvad der er behov for af supplerende oplysninger i relation hertil.

Punkt 1

Specialistnetværket havde forud for mødet fremsendt et bilag (bilag 1.1), med beskrivelse af en opdeling af helgenomsekventering i føtalmedicinsk regi i 2 grupper. Jurist Lars Emde Poulsen bekræftede, at sekventering af prøver i gruppe 1 er mulig i NGC-regi. Dette skyldes, at ingen af disse analyser omfatter prøver på et afdødt individ.

Hvad angår gruppe 2, forholder det sig sådan, at indberetningsbekendtgørelsens ordlyd betyder, at det på nuværende tidspunkt ikke er muligt at sekventere prøver fra afdøde i NGC-regi, da sekventering af prøverne ikke er patientbehandling og data kan derfor ikke indberettes til NGC.

Lars orienterede om, at en arbejdsgruppe arbejder med en mulig ændring af indberetningsbekendtgørelsen. Såfremt denne ændring vedtages, vil der kunne åbnes op for sekventering af prøver fra afdøde. Tidshorizonten for en sådan ændring af bekendtgørelsen vurderes at være forventeligt omkring sommer 2022.

Lars bekræftede, at så længe en prøve blev indsendt på moderens CPR, hvad langt de fleste føtalmedicinske genetiske undersøgelser gør, er dette ikke i strid med indberetningsbekendtgørelsens ordlyd, da moderen ikke er afdød.

Specialistnetværket drøftede regler og praksis vedr. hvornår barnet får eget cpr.nr., i hvilke tilfælde, der registreres oplysninger under moderens cpr.nr samt hvad der gør sig gældende for fødsler hhv. før og efter graviditetsuge 22.

Specialistnetværket fik til opgave at beskrive disse detaljer i et bilag evt. som et flowdiagram. Dette bilag fremsendes til Rikke Korshøj senest den 4. januar 2022.

Problemstilling

I indstillinger for patientgruppen *føtal medicin* er der beskrevet ønske om at sekventere prøver fra sene aborter, dødfødte og ved pludselig spædbarnsdød. Lovgivningsmæssigt er det ikke muligt at sekventere prøver fra afdøde i NGC-regi, da sekventering af prøverne ikke er patientbehandling og det er derfor ikke muligt at få indberettet disse data til NGC. Der udestår en afklaring af juridiske spørgsmål, som specialistnetværket har stillet i relation til problemstillingen.

Specialistnetværkets formulering af juridiske problemstillinger er beskrevet i bilag 1.1.

Løsning

Specialistnetværket har fremsendt konkrete juridiske problemstillinger, som drøftes med NGC's jurist Lars Emde Poulsen. Dette med henblik på afgrænsning af patientgruppen.

Bilag

Bilag 1.1: Specialistnetværkets beskrivelse af juridiske problemstillinger iht. patientgruppen

Pkt. 2

Gennemgang af udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter det opdaterede udkast til afgrænsningsskema for den udvalgte indikation samt drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Specialistnetværket fik, efter gennemgang og tilpasning af første halvdel af afgrænsningsskemaet på mødet, til opgave at arbejde videre med øvrige udeståender i skemaet forud for næste møde.

Specialistnetværket sender den opdaterede udgave af afgrænsningsskemaet til Rikke Korshøj senest d. 4. januar 2022. Olav er tovholder herfor.

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 3.

Opgaven er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. 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.

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

Løsning

Siden introduktionsmødet den 9. november har specialistnetværket arbejdet videre med udkast til afgrænsningsskemaer for den udvalgte indikation (jf. afgrænsningsskemaets felt 3) forud for 1. møde i specialistnetværket d. 8. dec. (bilag 2.1).

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 2.1: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen 'Mistanke om- eller verificeret føtal sygdom. sygdom'_01.12.2021

Pkt. 3

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

Opgaven om kortlægning af regionernes nuværende organisering af genetisk udredning for patientgruppen blev præsenteret. Specialistnetværkets regionale repræsentanter bedes udfylde ét kortlægningskema for hver region. Specialistnetværkets tre genetikere (heraf en fra Region Midtjylland og to LVS-repræsentanter fra hhv. Region Syddanmark og Region Hovedstaden) tilbød at bidrage med et oplæg, som sendes til kvalificering hos de regionale repræsentanter.

Udfyldte kortlægningskemaer fra hver region sendes til Rikke Korshøj senest d. 4 januar 2022.

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 kortlægning med '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

Peter Johansen, chefkonsulent fra NGC, opsamler information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen herunder type af væv der undersøges. Specialistnetværket får fremsendt et udfyldt skema (udkast) som bilag til næste møde mhp. drøftelse og kvalificering.

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

Der var ingen bemærkninger til evt.