

Referat

Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 12-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2114185
Dok.nr.: 2047592

Dato: 14. december kl. 13-14.30

Sted: Virtuelt (teams)

Mødeleder: Cathrine Jespersgaard

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/21	13.00 – 13.20	Velkommen og opfølgning på 3. møde 13. oktober 2021 v/ Cathrine Jespersgaard
2/21	13.20– 13.35	Orientering om proces op til og efter styregruppens godkendelse af patientgrupper v/Cathrine Jespersgaard
3/21	13.35 – 13.50	Drøftelse af fremadrettet proces for rådgivning vedr. laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgrupper v/Cathrine Jespersgaard
4/21	13.50 – 14.05	Orientering om status for fortolkningsplatformen v/Cathrine Jespersgaard
5/21	14.05 – 14.25	Status for workshop om vidensdeling om fortolkning v/Cathrine Jespersgaard
6/21	14.25 – 14.30	Eventuelt

Deltagere

Cathrine Jespersgaard (formand)

Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark (afbud)

Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Marianne Jacobsen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Thomas K. Kristensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden

Maria Rossing, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (øst)

Dorte Launholt Lildballe, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (vest)

Gitte Tofterup Hansen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)

Mikael Kronborg Christophersen og Peter Johansen, NGC (deltog mhp. at sikre koordinering på tværs af de tekniske arbejdsgrupper)

Pkt. 1 Velkommen og opfølgning på 3. møde 13. oktober 2021 v/Cathrine Jespersgaard og Christina Scavenius Borg

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 punktet orienterede Cathrine Jespersgaard endvidere om, at der er nedsat en underarbejdsgruppe, som rådgiver NGC om kommende udbud vedr. fortolkningssoftware.

Pkt. 2 Orientering om proces op til og efter styregruppens godkendelse af patientgrupper v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Cathrine Jespersgaard orienterede om proces op til og efter styregruppens godkendelse af patientgrupper. Det blev præciseret, at det er regionerne, som melder ind til NGC, hvem der skal fortolke data for en given patientgruppe. I relation hertil blev der gjort opmærksom på, at rekvirent angiver, hvem der skal fortolke, og at der kunne opstå situationer, hvor rekvirent har foreslået en anden fortolkende afdeling den/de afdelinger, regionen har meldt ind til NGC.

Cathrine Jespersgaard præciserede, at der skal laves aftale med regionerne om, hvordan den situation skal håndteres.

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

Der er for hver patientgruppe/sygdomsområde, der er godkendt til inklusion i den nationale infrastruktur for helgenomsekventering, nedsat et nationalt specialistnetværk. Nationale specialistnetværk skal bidrage med sundhedsfaglig rådgivning om den pågældende patientgruppe til Nationalt Genom Center (NGC) til brug for

den nationale ibrugtagning af helgenomsekventering.

Specialistnetværkets dokumenter og rapporter vil blive forelagt arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og arbejdsgruppen for fortolkning mhp. orientering og kommentering, hvorefter den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.

Efter styregruppens godkendelse vedr. idriftsættelse af patientgrupper følger et arbejde i NGC med evt. justering og udvikling af infrastrukturen samt videre rådgivning om laboratorie- og analysemæssige behov i de tekniske arbejdsgrupper og onboarding af de fortolkende miljøer (introduktion til NGC's infrastruktur) samt ibrugtagningsforløb.

Løsning

Ved mødet orienterer Cathrine Jespersgaard om proces op til og efter styregruppens godkendelse af patientgrupper med særligt fokus på opstart af fortolkende afdelinger.

Pkt. 3 Drøftelse af fremadrettet proces for rådgivning vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgrupper v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter den fremadrettede proces for rådgivning vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgrupper, herunder drøfter, om rådgivning vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen kan laves som skriftlige høringer i arbejdsgruppen.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede den fremadrettede proces for rådgivning vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgrupper. Det blev besluttet, at nedenstående tre spørgsmål skal danne basis for rådgivningen fremadrettet:

- Er de angivne laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen dækkende beskrevet?
- Har arbejdsgruppen bemærkninger til specialistnetværkenes vurdering om, at ingen af de angivne laboratorie- og analysemæssige behov forhindrer, at implementering af patientgrupperne til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur påbegyndes?
- Har arbejdsgruppen i øvrigt bemærkninger til de beskrevne analyse- og laboratiemæssige behov i relation til den konkrete kliniske afgrænsning af patientgruppen for hver indikation?

Vedr. spørgsmålet om rådgivning via skriftlige proces blev det besluttet, at processen for arbejdsgruppens rådgivning vedr. laboratorie- og analyse-mæssige behov fremadrettes skal tilrettelægges som ad hoc møder af ca. en halv times varighed. Møderne vil forventeligt kunne indkaldes med 14 dages varsel. Ved møderne noterer udvalgssekretæren medlemmernes synspunkter. Synspunkterne sammenfattes efterfølgende af udvalgssekretæren til et samlet dokument, der godkendes af medlemmerne i skriftlig høring. Med henblik på at få patientgrupperne klar til styregruppens godkendelse hurtigst muligt, vil der ifm. den skriftlige høring være behov for en kort svarfrist fra medlemmerne, fx tre dage, dog under hensyn til at en nødvendig faglig kvalitet kan opnås inden for tidsfristen.

Problemstilling

Forrige møde den 13. oktober blev det aftalt, at arbejdsgruppen ved dette møde, drøfter, hvordan processen vedr. rådgivningsopgaver ønskes tilrettelagt fremadrettet.

I forhold til rådgivning om laboratorie- og analyse-mæssige behov blev der ved mødet den 13. oktober udtryk ønske om mere præcise spørgsmål til, hvad der skal rådgives omkring.

Baggrund

Som et led i samarbejdet mellem specialistnetværkene og arbejdsgruppen for fortolkning, skal arbejdsgruppen for fortolkning rådgive i forhold til specialistnetværkets angivelse af laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgrupperne, jf. arbejdsgruppens formål: *afdække behov for justering af NGC infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (bla. rekvisition, sekventering og fortolkning af data)*, som beskrevet i arbejdsgruppens kommissorium.

Løsning

I indstillingen til dagsordenens punkt 2 har NGC stillet tre spørgsmål, som er fokus for arbejdsgruppens rådgivning vedrørende laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen *unge voksne med kræft samt arvelig kræft hos voksne*. Det foreslås, at arbejdsgruppens drøftelse af den fremadrettede proces for rådgivning vedr. laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgrupper tager afsæt i en evaluering af, hvordan de tre spørgsmål fungerede.

NGC tilstræber at fremsende materiale vedr. specialistnetværkenes anbefalinger til arbejdsgruppen i god tid forud for arbejdsgruppens rådgivning.

Under arbejdsgruppens drøftelse af, hvordan processen vedr. rådgivningsopgaver ønskes tilrettelagt fremadrettet, foreslås det, at det drøftes, om rådgivning vedr. laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen kan laves som skriftlige høringer i arbejdsgruppen.

Pkt. 4 Orientering om status for fortolkningsplatformen v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Cathrine orienterede om, at VarSeq og Alamut er implementeret på NGC's infrastruktur. Pt. er der udfordringer med brugen af Alamut, som NGC arbejder på at løse. Der er købt licens til HGMD, som kan bruges som annoteringsressource inde i VarSeq. Mastermind bliver en del af NGC's fortolkningsværktøjer, men er endnu ikke færdigtestet eller fuldt implementeret.

Som en del af orienteringen gjorde Cathrine Jespersgaard opmærksom på muligheden for at få den regionale produktion ind på NGC's infrastruktur via NGC's kliniske services.

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Løsning

Cathrine Jespersgaard orienterer om status for fortolkningsplatformen

Pkt. 5 Status for workshop om vidensdeling om fortolkning v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter den videre proces for planlægning af workshoppen.

Herunder indstilles det, at arbejdsgruppen tager stilling til, om der skal nedsættes en ad hoc arbejdsgruppe med næstformand Klaus Brusgaard og eventuelt supplerende medlemmer, som skal forestå planlægning og afvikling af workshoppen.

Referat

Arbejdsgruppen drøftede den videre proces for planlægning af workshoppen om vidensdeling om fortolkning.

Ud over Dorte Lildballes forslag til overordnede emner for workshoppen blev *definitioner og håndtering af sekundære fund* foreslået som overordnet emne.

Medlemmerne tilkendegav, at de i første omgang ønsker en workshop om de overordnede emner (Dorte Lildballes forslag samt emnet om sekundære fund). Herefter kunne det være relevant at organisere workshops specifikt målrettet personer, som skal forestå fortolkningen af de patientgrupper, som pt. er godkendt til inklusion med henblik på udveksle viden og styrke ensartet fortolkning på tværs af landet. Det blev besluttet, at overordnede emner – hvordan de kan foldes ud og hvordan der kan arbejdes med dem på en workshop – skal drøftes som et punkt på næste møde med henblik på udarbejdelse af et program for workshoppen.

Problemstilling

På møde den 13. oktober drøftede arbejdsgruppen format og indhold for en workshop om vidensdeling om fortolkning. Efterfølgende er der fremsendt mail til medlemmerne af arbejdsgruppen med forslag til overordnede emner og underemner for workshoppen.

Baggrund

I arbejdsgruppens kommissorium er det specificeret, at arbejdsgruppens overordnede formål er at rådgive NGC om fortolkning af helgenomsekventering for de patientgrupper, der udvælges til helgenomsekventering.

Herunder skal arbejdsgruppen:

- rådgive NGC om standardisering af fortolkning på tværs af landet og på tværs af specialer
- rådgive NGC og specialistnetværk om fortolkning af WGS for den konkrete patientgruppe

Løsning

Dorte Launholt Lildballe har via mail sendt en række input til indhold af workshoppen (bilag 5), som vil indgå i den videre planlægning af workshoppen.

Inge Søkilde Pedersen har foreslået, at en del af workshoppen tager udgangspunkt i cases.

På mødet drøfter arbejdsgruppen den videre proces for planlægning af workshoppen, herunder tager arbejdsgruppen stilling til, om der skal nedsættes en ad hoc arbejdsgruppe med næstformand Klaus Brusgaard og eventuelt supplerende medlemmer, som skal forestå planlægning og afvikling af workshoppen.

Bilag

Bilag 5. Input til indhold af workshop fra Dorte Launholt Lildballe

Pkt. 6 Eventuelt

Referat

Cathrine Jespersgaard orienterede om, at NGC har fået ny hjemmeside, hvor man kan tilmelde sig NGC's nyhedsbrev og/eller abonnere på nyheder, der publiceres på hjemmesiden.