

## Referat

### Møde i nationalt specialistnetværk for Neurogenetiske patienter

Dato: 07-12-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2117573  
Dok.nr.: 2034273

**Dato: 6. december 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)**

**Mødeleder: Lene Heickendorff**

**Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lene Heickendorff
1	Drøftelse af overordnede indikationer for patientgruppen samt gennemgang af foreløbige afgrænsningsskemaer, v/ Uffe Birk Jensen
2	Evt.

#### 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  
Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland  
Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland  
Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark  
Suzanne Lindquist, udpeget af LVS  
Morten Dunø, udpeget af LVS  
Lena Hjermind, udpeget af LVS  
Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS  
John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

**Fra Nationalt Genom Center deltog Peter Johansen.**

## Pkt. 1/2021

### Drøftelse af overordnede indikationer for patientgruppen samt gennemgang af udkast til afgrænsningsskemaer for patientgruppen (opgave 1)

---

#### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de overordnede indikationer for patientgruppen med henblik på at opnå konsensus om de samlede indikationer for patientgruppen.

Det indstilles endvidere, at de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1-1.4) drøftes, og at der laves aftaler vedr. det videre arbejde med skemaerne.

#### 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 var med ved mødet for at svare på eventuelle spørgsmål i relation til NGC's opdaterede habilitetspolitik. Christina Scavenius Borg understregede, at alle medlemmer skal give en tilbagemelding i forhold til den opdaterede habilitetspolitik, både hvis der er behov for opdatering af medlemmets habilitetserklæring, og hvis der ikke er noget at tilføje.

Under behandlingen af dagsordenens punkt 1 drøftede specialistnetværket de overordnede indikationer for patientgruppen. Der er konsensus om, at nedenstående fem indikationer udgør de samlede indikationer for patientgruppen:

1. Hereditær neuropati
2. Hereditær ataksi og spastisk paraplegi (tidligere navn: Hereditær ataksi)
3. Mistanke om arvelig muskelsygdom (tidligere navn: Nedsat muskelfraft/muskelsvind)
4. Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom (tidligere navn: Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Frontotemporal demens)
5. Arvelige basal ganglie sygdomme

De opdaterede afgrænsningsskemaer for 1. *Hereditær neuropati* og 2. *Hereditær ataksi og spastisk paraplegi* blev drøftet, og at der blev lavet følgende aftaler vedr. det videre arbejde med skemaerne:

Arbejdsgrupperne opdaterer skemaerne ud fra drøftelserne på mødet. Til arbejdet med indikationen 5. *Arvelige basal ganglie sygdomme* blev der dannet en undergruppe bestående af Lena Hjermand (tovholder), Jørgen Erik Nielsen, Tue Diemer og Morten Dunø.

Sammen med referatet udsendes en mere detaljeret plan for det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen forud for næste møde den 10. januar 2022.

## 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

---

Ved intromødet den 9. november aftalte specialistnetværket, at følgende undergrupper arbejdede videre med foreløbigt 4 afgrænsningsskemaer:

1. Arøditær neuropati: Uffe, Mustapha, Martin
2. Arøditær ataksi: Jørgen, Suzanne, Morten, John
3. Nedsat muskelkraft/muskelsvind: Uffe, Morten
4. Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Frontotemporal demens: Lena, Jørgen, Tue, Suzanne

På mødet drøfter specialistnetværket de overordnede indikationer for patientgruppen samt de opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1-1.4) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen. Specialistnetværket laver endvidere aftaler med henblik på det videre arbejde med afgrænsningsskemaerne, herunder for evt. supplerende indikationer for patientgruppen.

## Videre proces

---

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget 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 Hereditær neuropati

Bilag 1.2 Hereditær ataksi (eftersendes/deles ved mødet)

Bilag 1.3 Nedsat muskelkraft/muskelsvind (eftersendes/deles ved mødet)

Bilag 1.4 Mistanke om Amyotrofisk lateral sclerose/motor neuron sygdom/Fronto-temporal demens (eftersendes/deles ved mødet)

## Pkt. 2/2021

### Eventuelt

---