



## REFERAT

### 2. møde i nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Dato: 17-01-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: RKA.NGC  
Sagsnr.: 2116853  
Dok.nr.: 2081172

**Dato: Den 12. januar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Birgitte Nybo**

**Sekretær: Rikke Korshøj Andersen**

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe v/Olav Petersen
2.	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3.	Kortlægning af regional organisering v/Birgitte Nybo
4.	Eventuelt

#### 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 (afbud)  
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  
Amila Kalaca

## **Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- udkast til afgrænsningsskema med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen (bilag 1.1)
- specialistnetværkets beskrivelse af registrering af fosterdiagnostiske undersøgelser (bilag 1.2)
- proces for afslutning af opgave 1.

### **Referat**

---

Birgitte bød velkommen og præsenterede indledningsvist en gæstedeltager, lægefaglig konsulent Lars Juhl Petersen, som bliver formand for andre nationale specialistnetværk.

Dernæst spurgte Birgitte, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet. NGC's jurist er ved at gennemgå de opdaterede habilitetserklæringer, som er fremsendt efter opdatering af NGC's habilitetspolitik. Så snart NGC er færdig med det, vil I høre nærmere.

Birgitte orienterede herefter om kommissoriets opgave 3, herunder specialistnetværkets rolle ift. opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt af helgenomsekventering i relation til den model for opfølgning, der er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin.

#### Registrering af fosterdiagnostiske undersøgelser (bilag 1.2)

Specialistnetværket drøftede bilag 1.2 og var enige i beskrivelsen af registrering af fosterdiagnostiske genetiske undersøgelser.

Når resultater af fosterdiagnostiske undersøgelser registreres under moderens cpr.nr., hvilket langt de fleste undersøgelser gør, vil dette ikke være i strid med den nuværende indberetningsbekendtgørelse. Der arbejdes på en mulig ændring af indberetningsbekendtgørelsen, som, hvis den træder i kraft, vil betyde, at der kan åbnes op for sekventering af prøver fra afdøde.

#### Udkast til afgrænsningsskema (bilag 1.1.)

Specialistnetværket drøftede alle punkter i afgrænsningsskemaet.

Birgitte gjorde opmærksom på, at styregruppen har stort fokus på og løbende følger antallet af helgenomsekventeringer. Det er vigtigt, at det estimerede antal pr. år angives så realistisk som muligt i skemaet og ikke estimeres for højt ift. det reelle behov og at det vil have direkte klinisk effekt for den enkelte patient.

Opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt indgik i drøftelsen af udkast til afgrænsningsskema, hvor NGC i punkterne 25-29, har opdateret spørgsmålene i skemaet således, at det fremgår mere tydeligt, at specialistnetværket skal udvælge specifikke parametre til brug for opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt.

Specialistnetværket gav udtryk for, at det i relation til punkt 29, er en udfordring ift. denne patientgruppe at udvælge meningsfulde kvalitative effektparametre, som der kan monitoreres på. Idéer hertil blev noteret i skemaet, fx mulighed for prænatal diagnostisk. Opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt drøftes igen på næste møde, også hvorfra data kan trækkes.

Olav er tovholder for opdatering af afgrænsningsskemaet på baggrund af noter og kommentarer, som blev skrevet ind i skemaet under mødet.

Specialistnetværket har planlagt at arbejde med skemaet den 7. februar, hvorefter Olav sender det til Rikke Korshøj. Det opdaterede skema eftersendes dagsorden og bilag til næste møde i specialistnetværket den 9. februar, hvor det drøftes med henblik på endelig godkendelse.

## Problemstilling

---

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt 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

---

På sidste møde drøftede specialistnetværket første del af udkast til afgrænsningsskema for den udvalgte indikation. På mødet gennemgås den resterende del af skemaet mhp. at opnå konsensus om patientgruppen.

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterer formanden tidligere specialistnetværks anbefalinger til parametre, der kan opgøres for patientgrupper som inspiration til specialistnetværkets endelige udfyldelse af punkterne.

Udfyldelsen af felterne 25-29 udgør specialistnetværkets påbegyndelse af opgave 3, jf. kommissoriet, idet der med felterne 25-29 peges på, hvordan det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes.

Specialistnetværket har udarbejdet en beskrivelse af registrering af fosterdiagnostiske undersøgelser. Dette på baggrund af drøftelser på sidste møde af juridiske problemstillinger ift. tilbud om helgenomsekventering for patientgruppen. Beskrivelsen drøftes på mødet (bilag 1.2).

Desuden laves aftaler med henblik på afslutning af opgave 1.

### 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 ([arbejdsgruppernes kommissorier](#)). 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 [de styrende principper](#) samt det ønskede antal helgenomsekventeringer for patientgruppen. 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 Udkast til afgrænsningsskema for 'Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom'.

Bilag 1.2 Beskrivelse af registrering af fosterdiagnostiske genetiske undersøgelser for patientgruppen

## Pkt. 2 Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

---

### 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 2.1).

### Referat

---

Skema for de laboratorie- og analyse-mæssige behov blev drøftet og kvalificeret på mødet.

Olav gjorde opmærksom på, at det er nødvendigt for en del af denne patientgruppe, at NGC kan levere data indenfor 5-7 hverdage. Peter Johansen viderefremidler dette behov til relevante i NGC.

Specialistnetværket får det opdaterede laboratorieskema sendt ud til kommentering mhp. endelig godkendelse på næste møde. Det kommenterede laboratorieskema sendes til Rikke Korshøj senest den 1. febr.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboratiemæssig håndtering, herunder typer af prøvemateriale, fx væv 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 afgrænsningsskemaer, er der opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige ønsker og behov for patientgruppen (bilag 2.1). Specialistnetværket drøfter på mødet de enkelte ønsker, 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**

---

Specialistnetværkets ønsker og behov 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 2.1. Føtal medicin\_laboratorie- og analysemæssige behov\_kommenteret

## **Pkt. 3 Kortlægning af regional organisering, opgave 2**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

## Referat

---

De fremsendte kortlægningskemaer blev godkendt.

## Problemstilling

---

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

Specialistnetværkets kortlægning skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering for den konkrete patientgruppe.

## Løsning

---

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

## Videre proces

---

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den i det samlede beslutningsoplæg til styregruppen for implementering af personlig medicin.

## Videre proces

---

Kortlægningen indgår i beslutningsoplægget til styregruppen for implementering af personlig medicin.

## Bilag

---

- Bilag 3.1 Kortlægning, Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, Region Sjælland
- Bilag 3.3 Kortlægning, Region Syddanmark
- Bilag 3.4 Kortlægning, Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, Region Hovedstaden

## Pkt. 4 Eventuelt

---

- Vi afprøver at øge læsevenligheden af dagsordenen til næste møde ved at markere overskrifterne for indstilling samt løsning med rød skrift, idet der

er mest væsentligt nyt i disse afsnit. De øvrige afsnit er mere baggrundsinformation.

- Næste møde i specialistnetværket er den 9. februar 2022.