



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 21-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2119224
Dok.nr.: 2094813

Dato: 17. januar 2022 kl. 15.00-16.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen og præsentationsrunde
1	Introduktion til Nationalt Genom Center og de 60.000 genomer v/Birgitte Nybo
2	Orientering om specialistnetværkets kommissorium, opgaver og arbejdsproces – generelt v/Birgitte Nybo
3	Specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme – drøftelse af arbejdsproces og referencegruppe v/Birgitte Nybo
4	Drøftelse af indikationer v/næstformand Christina Fagerberg
5	Drøftelse vedr. aftaler om arbejdsopgaver forud for næste møde v/Birgitte Nybo/Fagerberg
6	Evt.

Medlemmer af specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Birgitte Nybo, (formand), NGC
Christina Fagerberg, udpeget af Region Syddanmark
Elsebet Østergaard, udpeget af Region Hovedstaden
Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland
Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland
Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland
Birgitte Diness, udpeget af LVS
Sabine Grønborg, udpeget af LVS
Allan Lund, udpeget af LVS
Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltog

Gitte Tofterup Hansen, udvalgssekretær

Pkt. 1 Introduktion til Nationalt Genom Center og de 60.000 genomer v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at medlemmerne af specialistnetværket tager orienteringen til efterretning.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet. Deltagerne fik herefter en introduktion til Nationalt Genom Center, herunder arbejdet med etablering af national infrastruktur til helgenomsekventering samt specialistnetværkenes indplacering i Nationalt Genom Centers governancestruktur. Medlemmerne tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til etablering af Nationalt Genom Center's infrastruktur og herunder 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 2, i alt 19 patientgrupper.

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

Formålet for de nationale specialistnetværk er overordnet at bidrage til, at det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter inden for det konkrete sygdomsområde realiseres bedst muligt inden for de rammer, der er fastsat i forbindelse med beslutning om inklusion. Herunder at sikre, at patienterne på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse.

De nationale specialistnetværk skal desuden rådgive vedrørende opfølgning på klinisk effekt af indsatsen.

Pkt. 2 Orientering om specialistnetværkets kommissorium, opgaver og arbejdsproces – generelt v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at medlemmerne af specialistnetværket tager orienteringen til efterretning.

Referat

Medlemmerne blev orienteret om specialistnetværkets kommissorium, opgaver og arbejdsproces, herunder om at specialistnetværket skal rådgive Nationalt Genom Center og styregruppen for implementering af personlig medicin om, hvordan vi på bedst mulig måde realiserer det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering. Specialistnetværket skal desuden sikre, at patienter på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering, og at dette sker gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse. Endeligt skal specialistnetværkene rådgive vedrørende opfølgning på helgenomsekventering og måling af den kliniske effekt af indsatsen.

Medlemmerne tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

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

Formålet for de nationale specialistnetværk er overordnet at bidrage til, at det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter inden for det konkrete sygdomsområde realiseres bedst muligt inden for de rammer, der er fastsat i forbindelse med beslutning om inklusion. Herunder at sikre, at patienterne på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse.

De nationale specialistnetværk skal desuden rådgive vedrørende opfølgning på klinisk effekt af indsatsen.

Bilag

Bilag 2.1: Kommissorium Nationale specialistnetværk for patientgrupper

Bilag 2.2: Forretningsorden for de nationale specialistnetværk

Pkt. 3 Specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme – drøftelse af arbejdsproces og referencegruppe v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter arbejdsproces og inddragelse af referencegruppe.

Referat

Birgitte Nybo orienterede om specialistnetværkets opgaver, herunder om at der for specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme vil være særligt fokus på at identificere, om der overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i andre specialistnetværk.

Medlemmerne var enige om, at afgrænsningen vedr. børn ligger fast i og med den allerede er godkendt af styregruppen for implementering af personlig medicin. Det videre arbejde med afgrænsning fokuserer derfor som udgangspunkt alene på voksne.

Medlemmerne var enige om, at der i vid udstrækning er et match mellem indstillingerne vedrørende voksne med sjældne lidelser og de indikationer, som specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har identificeret. Der var endvidere enighed om, at det som udgangspunkt er intentionen, at rumme indikationerne i ét afgrænsningsskema.

Med henblik på at sikre en hensigtsmæssig afgrænsning af patientgruppen i forhold til medicinske specialer, hvor der allerede er nedsat nationale specialistnetværk, tilkobles en referencegruppe, som består af næstformænd i eksisterende specialistnetværk.

Medlemmerne drøftede, hvad der vil være den mest hensigtsmæssige måde at inddrage referencegruppen på, og der var enighed om løbende at høre næstformændene i de specialistnetværk, hvor der formodes at være overlap med henblik på at sikre, at ingen patienter "falder mellem to stole". Er der tilfælde, hvor patientgruppen kan blive henvist via flere specialer, vil der være fokus på sikre, at patienterne også i de tilfælde vil få det samme tilbud, derved at specialistnetværkenes afgrænsning af patientgruppen afstemmes på tværs af specialistnetværk.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgaver bliver i første omgang:

1. at udtrække de enkelte indikationer for den samlede patientgruppe, der er beskrevet i indstillingerne (bilag 3.1) samt inkludere de indikationer fra specialistnetværk for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme, som er beskrevet i uddrag fra dokumentet *Specialistnetværkets afgræns-*

ning og beskrivelse af området sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år (bilag 3.2)

2. at identificere om der overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i andre specialistnetværk (bilag 3.3) – med henblik på inddragelse af referencegruppe (næstformænd fra eksisterende specialistnetværk)
3. at beskrive de enkelte indikationer inden for patientgruppen i skema til afgræsning af patientgruppen (afgrænsningskemaet).

Baggrund

På møde den 15. oktober 2021 besluttede styregruppen for implementering af personlig medicin, at der skulle udpeges ét samlet specialistnetværk for *Børn og voksne med sjældne sygdomme*, og herunder at *Patienter med arvelige øjensygdomme og Patienter med genetisk betinget hørenedsættelse/døvhed, non-syndromisk og syndromisk* organiseres i to selvstændige specialistnetværk for hhv. *oftalmologi og audiogenetik*.

Styregruppen besluttede endvidere, at der til specialistnetværk for *børn og voksne med sjældne sygdomme* tilkøbes en referencegruppe, som består af næstformænd i eksisterende specialistnetværk med henblik på at sikre en hensigtsmæssig afgræsning af patientgruppen i forhold til medicinske specialer, hvor der allerede er nedsat nationale specialistnetværk.

Løsning

Ved mødet orienterer Birgitte Nybo om specialistnetværkets opgaver med særlig fokus på det, der adskiller sig fra andre specialistnetværksopgaver; dels 1) at specialistnetværket skal uddrage de enkelte indikationer for den samlede patientgruppe, der er beskrevet i indstillingerne (bilag 3.1) samt inkludere de indikationer fra specialistnetværk for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme og beskrive det i skema(er) til afgræsning af patientgrupper (bilag 3.4) – dels 2) at specialistnetværket skal identificere, om der overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i andre specialistnetværk (bilag 3.3) – og inddrage referencegruppen, der hvor det er relevant.

Specialistnetværket drøfter ved mødet de opmærksomhedspunkter, der kan være i forbindelse med at:

- 1) uddrage indikationer for patientgruppen:
 - Er der match mellem indstillingerne vedrørende voksne med sjældne lidelser (bilag 3.1) og de indikationer, som specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har identificeret?
 - Er der særlige indikationer hos voksne som ikke er beskrevet i patientgruppen for børn og unge med sjældne sygdomme?
 - Obs på loft for antal
- 2) identificere overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i andre specialistnetværk (bilag 3.3)
 - Dels hvor er der overlap, men også om der evt. er huller/indikationer, som ikke er identificeret i øvrige specialistnetværk med henblik på at undgå at patienter "falder mellem to stole". I forhold til

de indikationer, som specialistnetværket anbefaler til helgenomsekventering, er det væsentligt, at patientgruppen vil kunne have gavn af helgenomsekventering jf. de styrende principper.

Herudover orienterer Birgitte Nybo om inddragelse af referencegruppen, og specialistnetværket kommer med input, fx til om de anbefaler at der skal nedsættes en egentlig gruppe, eller om næstformænd inddrages enkeltvis eller evt. i mindre grupper, og hvornår.

Endelig orienterer Birgitte Nybo om *skema til afgrænsning* af patientgruppen, som specialistnetværket skal benytte ifm. den konkrete afgrænsning af de identificerede indikationer, herunder også indikationer, som specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har identificeret.

Bilag

Bilag 3.1: Indstillinger for sjældne sygdomme_62_63_64

Bilag 3.2: Uddrag fra dokumentet *Specialistnetværkets afgrænsning og beskrivelse af området sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*

Bilag 3.3: Liste over indikationer, som er beskrevet i øvrige specialistnetværk

Bilag 3.4: Skema til afgrænsning af patientgruppen

Pkt. 4 Drøftelse af indikationer v/næstformand Christina Fagerberg

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de samlede indikationer for patientgruppen.

Referat

Christina Fagerberg præsenterede sit udkast til indikationer og de tre indstillinger, som ligger til grund for patientgruppen, blev drøftet. Til den foreløbige liste over indikationer blev bindevævslidelser tilføjet.

Foreløbigt blev der identificeret overlap til specialistnetværk for hhv. endokrinologiske patienter, neurogenetiske patienter og evt. psykiatri børn og unge. For nuværende er der planlagt møde mellem næstformændene i hhv. specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme og specialistnetværk for neurogenetiske patienter med henblik på at drøfte placering af to epilepsi-indstillinger, som er godkendt til helgenomsekventering i forbindelse med NGC's indstillingsrunde 2. Ved mødet vil der endvidere være drøftelse af andre muligt overlappende indikationer overført fra det oprindelige specialistnetværk for børn og unge.

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 2.

Løsning

Ved mødet fremlægger næstformand Christina Fagerberg et udkast til liste over de indikationer, specialistnetværket skal afgrænse inden for patientgruppen som udgangspunkt for specialistnetværkets drøftelse. Listen er udfærdiget med udgangspunkt i de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen, og inddrager samtidigt indikationerne beskrevet i det nu nedlagte specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme.

Bilag

Bilag 4: Udkast til indikationer for patientgruppen

Pkt. 5 Drøftelse vedr. aftaler om arbejdsopgaver forud for næste møde v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter aftaler om arbejdsopgaver forud for næste møde.

Referat

Det blev aftalt, at Christina Fagerberg arbejder videre med at afgrænse indikationerne i afgrænsningsskemaet. Birgitte Diness arbejder med et udkast til afgrænsning af bindevævslidelser. Begge udkast sendes rundt til kommentering hos medlemmerne forud for næste møde.

Problemstilling

Af hensyn til fremdriften i specialistnetværkets arbejde med afgrænsning af patientgruppen lægges der op til, at medlemmerne af specialistnetværket forbereder materiale mellem møderne.

Løsning

På baggrund af drøftelserne under de øvrige punkter på mødets dagsorden aftaler specialistnetværket, hvordan der skal arbejdes forud for næste møde den 24. februar 2022.

Pkt. 6 Eventuelt v/Birgitte Nybo
