



Referat

4. møde i nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Dato: 20-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2116852
Dok.nr.: 2034514

Dato: Den 19. januar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1) v/Marlene Lauritsen
2	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo
3	Orientering om registrering af laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Birgitte Nybo, (formand), NGC

Marlene Briciet Lauritsen, (næstformand), udpeget af Region Nordjylland, Børne- og ungdomspsykiatri

Anne Katrine Pagsberg, udpeget af Region Hovedstaden, Børne- og ungdomspsykiatri (afbud)

Elin Bjarnadóttir, udpeget af Region Sjælland, Børne- og ungdomspsykiatri

Susanne Eriksen Boonen, Region Syddanmark, Klinisk genetik

Per Hove Thomsen, udpeget af Region Midtjylland, Børne- og ungdomspsykiatri (afbud)

Nanette Marinette Monique Debes, udpeget af LVS, pædiatri

Bitten Schönewolf-Greulich, udpeget af LVS, Klinisk genetik

Signe Væth, udpeget af LVS, Klinisk genetik

Lotte Maxild Mortensen, udpeget af Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram,

medlem af styregruppen for ADHD-databasen

Danske Patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

Rikke Korshøj Andersen

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- 1) drøfter, hvorvidt indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente'* også udvælges som indikation, der anbefales til helgenomsekventering (bilag 1.1).
- 2) drøfter udkast til afgrænsningsskema for de(n) udvalgte indikation(er) med henblik på at opnå konsensus om afgrænsningen af patientgruppen (bilag 1.1, bilag 1.2).
- 3) drøfter den videre proces for afslutning af afgrænsning af patientgruppen.

Referat

Birgitte bød velkommen og spurgte, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet. De få medlemmer, der har et udestående ift. at give tilbagemelding om ændringer i deres erklæring efter opdatering af NGC's habilitetspolitik, fremsender dette til Rikke Korshøj snarest muligt.

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. Opgave 3 drøftes på næste møde.

Drøftelse vedr. indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente'*

Potentialet i at inkludere denne indikation i specialistnetværkets arbejde har været drøftet indgående på flere møder i specialistnetværket særligt den 7. oktober 2021 med deltagelse af professor og forskningschef Thomas Werge (fagperson bag indstillingen) og den 1. december 2021 med deltagelse af faglige eksperter hhv. professor og forskningschef Thomas Werge samt klinisk laboratoriegenetiker og molekylærbiolog Charlotte Brasch Andersen.

Hovedparten af specialistnetværkets medlemmer finder denne indikation meget svær at afgrænse og beskrive således, at man i klinikken entydigt vil kunne vurdere, hvilke konkrete patienter, der skal henvises. Der mangler klinisk erfaring og viden om hvilket diagnostisk udbytte man skal kunne forvente, ligesom den kliniske effekt for patienten kan blive svær at vurdere pba. manglende erfaring. Medlemmer af specialistnetværket har endvidere rejst en bekymring om, at der mangler tilstræk-

kelig viden om hvordan, man tolker fund af eventuelle multiple varianter til, at det på nuværende tidspunkt kan anvendes effektivt i en klinisk setting mhp. at kunne give patienten et klinisk meningsfuldt svar.

På mødet var de tilstedeværende medlemmer enige om, at det, på baggrund af de samlede drøftelser, herunder drøftelser fra tidligere møder, er for tidligt at inkludere indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente'* i specialistnetværkets aktuelle arbejde i regi af NGC.

Fleere medlemmer ser dog et potentiale i at få undersøgt denne patientgruppe og vil gerne tage initiativ til, uden for regi af NGC, at undersøge muligheder for at analysere et mindre antal patienters genomer fx fra relevant forskningskohorte (fra gruppe til individ-niveau), gerne med hjælp fra Thomas Werge og Charlotte Brasch Andersen. Dette som et pilotprojekt mhp. at undersøge det direkte kliniske potentiale for den enkelte patient ud fra de metoder, der i dag anvendes i klinisk genetisk diagnostik.

Indstillingen fra medlemmerne på dette specialistnetværksmøde er således, at indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente'* ikke inkluderes som indikation, der anbefales til helgenomsekventering for nuværende i specialistnetværk for psykiatri børn og unge.

Idet, der på mødet var afbud fra 2 regionale repræsentanter, vil der være mulighed for at kommentere denne indstilling, såfremt man er uenig heri eller har bemærkninger hertil.

Deadline for kommentarer til indstillingen er den 2. februar 2022

Såfremt der indsendes kommentarer med ønske om at drøfte denne indstilling yderligere, så tages denne drøftelse op på det kommende møde. Såfremt det ikke er tilfældet, så anses indstillingen som værende godkendt og specialistnetværk for psykiatri børn og unge arbejder videre med indikationen: *'Autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung'*, hvor en eller flere af nedenstående særlige kliniske symptomer skal være tilstede sammen med ASF (kompleks autisme / autisme +):

1. Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling
2. Dysmorfe træk
3. Epilepsi

som den indikation, der anbefales til helgenomsekventering af specialistnetværket.

Drøftelse af udkast til afgrænsningsskema 'autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung' (kompleks autisme / autisme +)

Specialistnetværket gennemgik udkast til afgrænsningsskemaet frem til felt 24, hvorefter de resterende felter i skemaet omhandler diagnostisk udbytte og klinisk effekt, som drøftes på næste møde.

Specialistnetværket blev bedt om indtil da at tænke over, hvilke specifikke parametre til brug for opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt, der kunne udvælges til brug for opfølgning for denne patientgruppe.

Der er behov for at få kvalificeret bilag 1.3, som viser et skønsmæssigt antal patienter, der er diagnosticeret med en af diagnoserne F84.0, F84.1X, F84.5 og F84.8 og samtidig F7X.X. Region Hovedstaden bedes indhente nye tal, idet der er brug for et skøn over antal *incidente* patienter (*unikke* cpr.nr.).

Følgende blev aftalt:

- Evt. bemærkninger til specialistnetværkets indstilling om endelig udvælgelse af indikation sendes til formandskabet via Rikke Korshøj senest den 2. februar 2022
- Marlene retter henvendelse til Katrine vedr. nye tal fra Region Hovedstaden til bilag 1.3 – nye tal sendes til Rikke Korshøj senest **den 9. febr. 2022.**
- Marlene er tovholder på en gennemskrivning af udkast til afgrænsningsskema (bilag 1.2) med henblik på det endeligt godkendt på næste møde. Opdateret afgrænsningsskema sendes til Rikke Korshøj senest **den 9. febr. 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 herunder, at komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer inden for indstillingens ramme.

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

Specialistnetværket har udvalgt indikationen '*autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung*' og skal nu træffe beslutning om hvorvidt, indikationen '*patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente*' også udvælges som indikation, der anbefales til helgenomsekventering.

Rammen er indstillingen, herunder det angivne antal patienter og fokus er, at patienten skal have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af højt diagnostisk udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik.

Specialistnetværket skal identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering således, at antal patienter for de udvalgte indikationer holdes inden for indstillingens ramme. Estimeret antal patienter for autismspektrumforstyrrelser fremgår af bilag 1.3.

Såfremt indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente'* også udvælges som indikation, der anbefales til helgenomsekventering, vil specialistnetværket skulle skitsere en anbefalet tidsplan for opstart af tilbud om helgenomsekventering for de udvalgte indikationer.

Diagnostisk udbytte og klinisk effekt

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen vedrørende diagnostisk udbytte og klinisk effekt (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 laver aftaler for afslutning af opgaven om afgrænsning af 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 ([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 indstillingerne og de styrende principper. Det er styregruppens opgave at følge udviklingen tæt for alle grupper.

Bilag

- Bilag 1.1 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen *'Patienter med markant svære og komplekse psykiatriske tilstande, som ikke lader sig entydigt diagnosticere og/eller som er behandlingsresistente.'*
- Bilag 1.2 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen *'autismspektrumforstyrrelse hos et barn eller ung'.*
- Bilag 1.3 Datatræk for estimeret antal patienter med ASF

Pkt. 2 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 og gennemgået. Specialistnetværkets regionale repræsentanter bedes udfylde ét kortlægningskema for hver region.

Udfyldelsen af skemaerne kan ske i samarbejde med specialistnetværkets LVS-udpegede repræsentanter eller evt. med bidrag fra kontaktpersoner fra personlig medicin-enhederne.

De udfyldte kortlægningskemaer fra hver region sendes til Rikke Korshøj senest **den 9. februar 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 2.1: Skema 2 til kortlægning af regional organisering
- Bilag 2.2: Eksempel på udfyldt kortlægningskema: Region Midt, primær immundefekt

Pkt. 3 Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige 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 analysemæssige behov for patientgruppen herunder type af væv der undersøges. Specialistnetværket får fremsendt et udfyldt skema (udkast) mhp. drøftelse og kvalificering på næste møde.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver, i løbet af deres arbejde, behov for laboratoriemæssig håndtering, herunder typer af prøvemateriale, fx væv samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov.

Disse informationer bliver samlet og videregivet til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

Løsning

I forbindelse med møder samt udfyldelsen af afgrænsningskemaer opsamler NGC information om specialistnetværkets behov vedr. laboratorie- og analysemæssige 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 analysemæssige 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. 4 Eventuelt

- Næste møde i specialistnetværket flyttes fra den 10. februar 2022 til den 22. februar, da flere medlemmer er forhindret den 10.2.