



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Nyresvigt

Dato: 31-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2119473
Dok.nr.: 2111721

Dato: 20. januar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lene Heickendorff

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lene Heickendorff
1	Videre arbejde med afgrænsningsskemaer for patientgruppen, v/ Lene Heickendorff
2	Drøftelse af indstilling fra indstillingsrunde 2 og nedsættelse af undergruppe, v/ Lene Heickendorff
3	Aftaler vedr. opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lene Heickendorff
4	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for nyresvigt

Lene Heickendorff, (formand), NGC
Jens Michael Hertz, (næstformand), udpeget af Region Syddanmark
Jens Schmidt Iversen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
Michael Munch, udpeget af Region Sjælland
Birgitte Godsken Tougaard, udpeget af Region Midtjylland
Birgitte Bang Pedersen, udpeget af Region Nordjylland
Maria Rasmussen, udpeget af LVS
Kirsten Madsen, udpeget af LVS (afbud)
Ida Maria Schmidt, udpeget af LVS
Helle Charlotte Thiesson, udpeget af RKKP (afbud)
Jan Rishave, udpeget af Danske Patienter

Pkt. 1/ Videre arbejde med afgrænsningsskemaer for patientgruppen, v/ Lene Heickendorff

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- formelt godkender afgrænsningsskemaerne for hhv. *Nyresvigt voksne* og *Nyresvigt børn* (bilag 1.1-1.2) med undtagelse af felt 28 og 29
- drøfter hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:
 - Hvilke 1-2 parametre, der vil være mest perspektiv i at følge
 - Hvordan opfølgningen skal ske
 - Hvorfra data skal hentes.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Afgrænsningsskema for indikationen *Nyresvigt voksne* blev godkendt med undtagelse af felt 28 og 29 og flowchart. Det blev aftalt, at Birgitte Godskesen opdaterer flowchart ud fra drøftelserne på mødet.

Afgrænsningsskema for indikationen *Nyresvigt børn* har været i høring hos pædiatere i Region Nordjylland, Midtjylland og Syddanmark. Ida Maria fremlagde de centrale punkter fra høringen. I forbindelse med høringen er det blevet drøftet, om kategori B vedr. præ-terminalt nyresvigt skal indgå i skemaet for børn. Emnet tages op igen efter den nuværende genetiske diagnostik vedr. børn med nyresvigt (både for kategori A og B) er blevet kortlagt.

Lene Heickendorff orienterede herefter om kommissoriets opgave 3, herunder specialistnetværkets rolle ift. opfølgning og måling af klinisk effekt af helgenomsekventering i relation til den model for opfølgning, der er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin på møde den 17.12.2021.

Det blev aftalt, at Ida Maria Schmidt, Jens Michael Hertz, Maria Rasmussen, Michael Munch og Birgitte Tougaard laver forslag til tekst til felterne 28 og 29. Birgitte Tougaard er tovholder på processen. Mail vedr. frister vil blive udsendt separat.

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.

Specialistnetværket skal desuden komme med anbefalinger til parametre, der opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen

af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål, der angives i afgrænsningsskemaerne.

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 indstillingsrunde 2.

Løsning

Siden sidste møde den 2. december er afgrænsningsskemaer for hhv. *Nyresvigt voksne* og *Nyresvigt børn* blevet opdateret og efterfølgende sendt i skriftlig høring mhp. godkendelse.

Ved mødet drøfter specialistnetværket eventuelle sidste udestående vedr. de to afgrænsningsskemaer mhp. endelig godkendelse med undtagelse af felt 28 og 29, jf. nedenstående afsnit vedr. måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen.

Måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterer formanden ved mødet Kommissoriets opgave 3 og den model for opfølgning, som Styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet på møde den 17. december 2021.

I afgrænsningsskemaets punkt 28-29 om diagnostisk udbytte og klinisk effekt skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål, der angives i afgrænsningsskemaerne. Dette for at *styregruppen for implementering af personlig medicin* (regionernes sundhedsdirektører) kan følge fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter og evt. foretage justeringer ved behov.

Specialistnetværkets drøftelse om hvilke parametre, der bør opgøres for patientgruppen vil tage udgangspunkt i flg. spørgsmål:

- Hvilke 1-2 parametre vil der være mest perspektiv i at følge i forhold til at kunne følge op på den kliniske effekt af helgenomsekventering.
- For de anbefalede parametre: Hvor fra data skal hentes? Findes der fx allerede eksisterende datakilder, som kan anvendes?
- Hvordan kan opfølgningen tilrettelægges/hvordan kan data indsamles?

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen (opgave 1) og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik (opgave 2) er afsluttet, forelægges specialistnetværkets anbefalinger til kommentering i ar-

bejdsgruppen 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 *Nyresvigt voksne*

Bilag 1.2 *Nyresvigt børn* (eftersendes)

Pkt. 2/ Drøftelse af indstilling fra indstillingsrunde 2 og nedsættelse af undergruppe, v/ Lene Heickendorff

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter indstillingen mhp. nedsættelse af en undergruppe, der kan påbegynde afgrænsning af indikationen (bilag 2).

Referat

Maria Rasmussen fremlagde indstillingen med de foreslåede tre indikationer; *Uforklaret nefrotisk proteinuri (3,5g per døgn eller tilsvarende albuminuri eller albumin/kreatinin ratio) og hypoalbuminæmi, Primær FSGS eller MCN og Uforklaret vedvarende proteinuri > 1,0 g per døgn og 1. gradsslægtning med nyrepåvirkning, begge 50 år eller yngre på diagnosetidspunktet.*

Der var enighed om, at det skal drøftes nærmere, hvad de relevante kriterier for børnegruppen skal være. Det skal også præciseres, hvad der forstås ved "vedvarende" samt hvad der forstås ved "primær" FSGS. Der var endvidere enighed om, at børn og voksne som udgangspunkt beskrives i samme skema.

Der blev nedsat en undergruppe bestående af Maria Rasmussen, Birgitte Tougaard, Ida Maria Schmidt, som udarbejder et udkast til afgrænsningsskema forud for næste møde. Maria Rasmussen er pennefører og tovholder på processen. Mail vedr. frister vil blive udsendt separat.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin godkendte på møde den 17.12.2021 at yderligere 8 patientgrupper indstilles til helgenomsekventering. Blandt de 8 indstillinger er der én indstilling, som skal inkluderes under specialist-netværk for nyresvigt, *Uforklaret, vedvarende proteinuri, fokal segmental glomerulosklerose (FSGS)/minimal change (MCN)* (bilag 2).

Løsning

Ved mødet drøfter specialistnetværket indstillingen mhp. nedsættelse af en undergruppe, der kan påbegynde afgrænsning af indikationen.

Videre proces

Undergruppens udkast til afgrænsning af indikationen drøftes på næste møde den 21. februar 2022.

Bilag

Bilag 2: *Uforklaret, vedvarende proteinuri, fokal segmental glomerulosklerose (FSGS)/minimal change (MCN)*

Pkt. 3/ Aftaler vedr. opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lene Heickendorff

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

Lene Heickendorff introducerede opgaven og opfordrede til, at de regionale medlemmer, som skal udfylde kortlægningskemaet, hører bagland/laboratorier som laver den genetiske diagnostik.

Kortlægningskemaet udsendes til de regionalt udpegede medlemmer og frist for indsendelse af udfyldte kortlægningskemaer vil fremgå af følgemailen.

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 drøftes med henblik på at de regionale repræsentanter i specialistnetværket kan udfylde kortlægningskemaet for indikationerne *Nyresvigt voksne* og *Nyresvigt børn*.

Videre proces

De udfyldte skemaer sendes til udvalgssekretæren med henblik på gennemgang på det kommende møde.

Bilag

Bilag 3. Skema til kortlægning af regional organisering

Pkt. 4/ Eventuelt

Referat

Det blev aftalt, at der reserveres tidspunkt til 6. møde den 24. marts 2022 kl. 13.30-15.30.