



Referat

Introduktionsmøde for nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Dato: Den 26. januar 2022, kl. 13.30 – 15.30 (Microsoft-Teams)

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 27-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2119389
Dok.nr.: 2107559

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Birgitte Nybo (formand) NGC
Allan Thomas Højland (næstformand), udpeget af Region Nordjylland
Bjarke Edholm, udpeget af Region Midtjylland
Pernille Tørring, udpeget af Region Syddanmark
Janko Moritz, udpeget af Region Sjælland (**afbud**)
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS
Mette Bertelsen, udpeget af LVS (**afbud**)
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS
RKKP, ingen udpeget
Mathilde Pedersen, udpeget af Danske patienter

Fra Nationalt Genom Center deltog

Amila Kalaca, udvalgssekretær
Mette Kofod Kahr, chefkonsulent

Kl. 13.30 – 13.40 **Velkommen til nye nationale specialistnetværk**
v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Kl. 13.40 – 13.55 **Introduktion til Nationalt Genom Center og de 60.000 genomer**
v/Bettina Lundgren, CEO, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne fik af direktør Bettina Lundgren en introduktion til Nationalt Genom Center, herunder arbejdet med etablering af national infrastruktur til helgenomsekventering samt specialistnetværkenes indplacering i Nationalt Genom Centers governancestruktur. Læs om Nationalt Genom Center på ngc.dk.

Kl. 13.55 – 14.05

Specialistnetværkenes opgaver, sammensætning og arbejdsproces

v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne blev præsenteret for baggrunden for udvælgelsen af de indstillinger, der ligger til grund for patientgrupperne samt formålet med specialistnetværkene. Specialistnetværkene skal rådgive Nationalt Genom Center og styregruppen for implementering af personlig medicin om, hvordan det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering realiseres på bedst mulig måde. Specialistnetværkene 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. Endelig skal specialistnetværkene rådgive vedrørende opfølgning på helgenomsekventering og måling af den kliniske effekt af indsatsen.

Kommissorier, forretningsorden og referater vil kunne findes på NGC's hjemmeside ([her](#)).

Kl. 14.05 – 14.15

Specialistnetværkenes snitflader til WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper

v/Peter Johansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne blev præsenteret for specialistnetværkenes snitflader til andre enheder i NGC: WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper om hhv. fortolkning og tools & workflows. Desuden blev de præsenteret for den forventede udvikling af NGC's infrastruktur samt specialistnetværkenes opgave med at afdække analyse- og laboratoriemæssige behov for patientgrupperne. Se organisationsdiagram [her](#).

Kl. 14.15 – 14.30

Uddybelse af kommissoriets tre opgaver

v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Referat: Deltagerne blev introduceret til de tre arbejdsopgaver, som er beskrevet i kommissorium for specialistnetværk. Første arbejdsopgave handler om at afgrænse indikationer og kriterier for de indkomne indstillinger inden for det enkelte specialistnetværks patientgruppe. Opgave 2 vedrører kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling for de enkelte indikationer i patientgruppen. Opgave 3 handler om opfølgning på implementering af helgenomsekventering og vurdering af den kliniske effekt.

Kl. 14.30 – 15.30 **Mødet fortsætter med et første møde i hver af de to specialistnetværk mhp. videre aftale om arbejdsproces:**

Audiogenetik

Kl. 14.30 – 14.40 **Nedsættelse af specialistnetværk v/formand, Birgitte Nybo**

Referat: Efter formand, Birgitte Nybo, bød velkommen til første møde i specialistnetværket var der en kort præsentationsrunde. Derefter informerede hun om habilitet, og at det er op til den enkelte at gøre opmærksom på forhold, der kan medføre inhabilitet og den enkelte har pligt til at opdatere sin habilitetserklæring, såfremt der er nye væsentlige forhold af betydning for habiliteten.

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

Det blev oplyst, at medlemmerne til hvert møde vil blive spurgt, om der er ændringer ift. deres habilitet.

Kl. 14.40 – 15.20 **Indstillinger og patientgruppe samt arbejdet med afgrænsning af patientgruppe v/formand, Birgitte Nybo**

Referat: Formanden introducerede til specialistnetværkets første opgave, der består i at beslutte hvilke indikationer, der er omfattet af indstillingen. Når dette er på plads skal hver indikation beskrives/afgrænses hver for sig i selvstændige skemaer. Rammen for patientgruppen er den tilgrundliggende indstilling.

Specialistnetværket besluttede, at der er to indikationer og at der skal udarbejdes et afgrænsningsskema hver for hhv. non-syndromisk hørenedsættelse og et for syndromisk hørenedsættelse.

Drøftelse af udkast til afgrænsning af patientgruppen

Næstformand, Allan Højland, havde på forhånd udfærdiget et udkast til afgrænsningsskema for indikationen *non-syndromisk hørenedsættelse (NSHL)* og præsenterede dette. Udkastet blev drøftet til og med felt 16.

Flere punkter vedr. afgrænsning af patientgruppen blev berørt og skal beskrives yderligere forud for næste møde. Se næste punkt vedr. aftaler.

Kl. 15.20 – 15.30 **Aftaler om det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe v/formand, Birgitte Nybo**

Referat: Følgende blev aftalt:

1. Næstformanden opdaterer afgrænsningsskema på baggrund af de drøftelser, der har været på mødet samt på baggrund af generelle kommentarer fra NGC. Sendes til Amila **senest den 8. februar**. Dette skema sendes til skriftlig kommentering i netværket med svarfrist til Amila **den 15. februar**.
-

2. Nanna Dahl Rendtorff og Mette Bertelsen udarbejder et første udkast til afgrænsningsskema for *syn-dromisk hørenedsættelse*. Sendes til Amila **senest den 15. februar**, hvorefter det udsendes sammen med dagsordenen mhp. drøftelse på næste møde.

Næste møde i specialistnetværket er den 23. februar 2022.
