



Referat

5. møde i nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Dato: 25-02-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2119047
Dok.nr.: 2141241

Dato: 22. februar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Marlene Lauritsen
2	Godkendelse af laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Kortlægning af regional organisering v/Birgitte Nybo
4	Evt.

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 (afbud)

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, chefkonsulent

Pkt. 1/ Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- drøfter det opdaterede afgrænsningsskema for indikationen *'Autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung'*, hvor en eller flere af nedenstående særlige kliniske symptomer skal være tilstede sammen med autisme:
 1. Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling
 2. Dysmorfe træk
 3. Epilepsi

- herunder drøfter, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:
 - hvilke 1-2 parametre, der vil være mest perspektiv i at følge
 - hvordan opfølgningen kan ske
 - hvorfra data kan hentes.

Referat

Birgitte bød velkommen og spurgte om der var nye væsentlige forhold vedr. habilitet. Dette var ikke tilfældet, dog et enkelt udestående fra et medlem ift. at få fremsendt opdateret habilitetserklæring til NGC. Erklæringen fremsendes snarest til Rikke.

Dernæst orienterede Birgitte om, at der var kommet en del afbud til mødet, men Bitten, som var forhindret i at deltage, havde nået at fremsende kommentarer til afgrænsningsskemaet forud for mødet, som dermed kunne medtages i gennemgangen af udkast til afgrænsning af patientgruppen.

Specialistnetværket gennemgik hele afgrænsningsskemaet inkl. felterne som omhandler måling af effekten af helgenomsekventering. Et forslag hertil var f.eks. at lave optælling af, hvor mange patienter der kommer til prænatal diagnostik eller får det tilbudt.

De tilstedeværende medlemmer godkendte alle felter, hvor der ikke var anført kommentarer el. ændringsforslag.

Det blev aftalt, at Marlene opdaterer afgrænsningsskemaet med en sidste gennemskrivning pba. drøftelserne og kommentarer fra mødet, hvorefter specialistnetvær-

ket får fremsendt afgrænsningsskemaet til skriftlig kommentering forud for 6. møde i specialistnetværket, som holdes i uge 13. Følgende blev aftalt:

- Marlene sender det opdaterede skema til Rikke senest **den 10. marts**.
- Katrine fremsender snarest muligt estimeret antal patienter med autisme+ i Region Hovedstaden (unikke cpr.nr.) til Marlene og Rikke. Såfremt nye data ikke kan fremskaffes **inden den 10. marts**, foretages et skøn af Marlene og Katrine.
- Specialistnetværket får afgrænsningsskemaet sendt ud til skriftlig kommentering med deadline for kommentarer **den 18. marts**.
- Derefter sendes afgrænsningsskemaet ud sammen med dagsordenen til 6. møde mhp. at afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes.

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 19. januar 2022 har næstformanden, på baggrund af drøftelser fra mødet, opdateret afgrænsningsskema for den udvalgte indikation (bilag 1.1) og det estimerede antal patienter for indikationen er korrigeret med opdaterede tal fra Region Hovedstaden (bilag 1.2). *OBS: Bilag eftersendes.*

Specialistnetværket drøfter det opdaterede afgrænsningsskema, herunder 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) præsenterede formanden ved sidste møde kommissoriets opgave 3 og den model for opfølgning, som styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet.

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.

Specialistnetværket drøfter hvilke parametre, der bør opgøres for patientgruppen med 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 kan 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 arbejdsgruppen 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: Afgrænsningsskema for indikationen *'Autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung'*

Bilag 1.2: Datatræk – opdateret skøn over antal patienter for indikationen (bilaget eftersendes)

Pkt. 2/ Godkendelse af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender skema over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1).

Referat

Skema for de laboratorie- og analyse-mæssige behov blev drøftet og opdateret af Peter Johansen på mødet.

Specialistnetværket får det opdaterede laboratorieskema sendt ud sammen med referat fra mødet mhp. evt. yderligere kommentarer. Frist for kommentarer til skemaet er den 18. marts. Derefter vedlægges skemaet som bilag til næste møde mhp. endelig godkendelse.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov, herunder typer af prøvemateriale, fx væv, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur for at patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Det er præciseret hvilke behov, der er nødvendige for igangsættelse.

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analyse-mæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under løbende udvikling. Analysetiden for en helgenomsekventering på blod er på nuværende tidspunkt 17-30 dage. På NGC's infrastruktur er der implementeret analyser for kopi-antalsvarianter samt for korte varianter som f.eks. SNV'er.

Løsning

Oversigten over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen gennemgås mhp. eventuelle justeringer, før endelig godkendelse af specialistnetværket.

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen vil blive sendt til kommentering af *arbejdsgruppen for fortolkning*. Specialistnetværkets oversigt vil sammen med arbejdsgruppens kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

De laboratorie- og analyse-mæssige behov for denne patientgruppe, der evt. er ud over det, som NGC kan tilbyde på nuværende tidspunkt, vil indgå sammen med de øvrige patientgruppers laboratorie- og analyse-mæssige behov 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 Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

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

Specialistnetværket godkendte kortlægningskemaer fra Region Nordjylland, Region Sjælland og Region Syddanmark.

De regionale repræsentanter fra Region Hovedstaden og Region Midtjylland bedes snarest og allersnarest **den 18. marts** fremsende kortlægningskemaer fra egen region for den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, for den udvalgte indikation. Kortlægningskema fra Region Midtjylland er efterfølgende mødet blevet eftersendt og vedlægges referatet.

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.

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 (bilaget eftersendes)
- Bilag 3.5 Kortlægning, Region Hovedstaden (bilaget eftersendes)

Pkt. 4 Eventuelt

- **Evt. planlægning af et 6. møde?**
Referat: Formandskabets forslag til mødedatoer i uge 12 passede ikke godt for de tilstedeværende medlemmer. Nyt forslag til 3 tentative datoer i uge 13 hhv. den 28., 29. og 31. marts kl. 14.00-15.30, blev sendt ud kort efter mødet med anmodning om hurtig tilbagemelding. Flest medlemmer accepterede den 29.3, som bliver dato for 6. møde i specialistnetværket.