



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Neurogenetiske patienter

Dato: 07-02-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2201465
Dok.nr.: 2120565

Dato: 7. februar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lars Juhl Petersen
1	Drøftelse af indstillinger fra indstillingsrunde 2 v/ Lars Juhl Petersen
2	Afslutning af opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen
3	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen
4	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
5	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Lars Juhl Petersen, (formand), NGC

Uffe Birk Jensen, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland (slutter sig til mødet kl. 14.30)

Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)

Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland

Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland

Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark

Suzanne Lindquist, udpeget af LVS (afbud)

Morten Dunø, udpeget af LVS

Lena Hjermand, udpeget af LVS

Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS

Rikke Steensbjerre Møller, udpeget af LVS

John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Pkt. 1/ Drøftelse af indstillinger fra indstillingsrunde 2 v/ Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter indstillingerne (bilag 1.1 og 1.2) mhp. at opnå konsensus om anbefaling vedr. inklusion af indstillingerne i hhv. specialistnetværk for neurogenetiske patienter og specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

Det indstilles endvidere, at der nedsættes en undergruppe, der kan påbegynde afgrænsning af indikationen.

Referat

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

Lars Juhl Petersen orienterede om formandskabernes drøftelser med indstillere og den anbefaling, formandskabet er kommet frem til på baggrund af disse drøftelser. Blandt specialistnetværkets medlemmer var der opbakning til formandskabets anbefaling vedr. placering af de to epilepsi-indstillinger. Herunder var der enighed om, at børn som udgangspunkt hører til under specialistnetværk for børn (og voksne) med sjældne sygdomme.

Der blev nedsat en underarbejdsgruppen, som udarbejder et udkast til afgrænsning af epilepsi-indstillingerne forud for næste møde. Underarbejdsgruppen består af: Rikke Steensbjerre Møller, Martin Ballegaard, Morten Dunø, Tue Diemer, John Gerbild og Line Carøe Sørensen. Martin Ballegaard er tovholder på processen.

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 to indstillinger; *epilepsipatienter over 16 år* (bilag 1.1) og *monogene epilepsiformer* (bilag 1.2), som skal inkluderes under hhv. specialistnetværk for neurogenetiske patienter og specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

Næstformand Uffe Birk Jensen og formand Lars Juhl Petersen har på møde med formand og næstformand for specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme Birgitte Nybo og Christina Fagerberg den 18.1.2022 haft en indledende drøftelse af, hvordan de to indstillinger kan inkluderes i de to specialistnetværk. Efterfølgende har der den 28.1.2022 været afholdt møde mellem de to indstillere Hanne Mørk Christensen og Jakob Christensen samt Uffe Birk Jensen, Lars Juhl Petersen og Birgitte Nybo. Konklusioner fra møderne samt formandskabets anbefaling vedr. placering af de to epilepsi-indstillinger i hhv. specialistnetværk for neurogenetiske patienter og specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme er opsummeret i bilag 1.3.

Løsning

På mødet orienterer Lars Juhl Petersen nærmere om de forudgående drøftelser og formandsskabets anbefaling vedr. placering af de to indstillinger i hhv. specialistnetværk for neurogenetiske patienter og specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

Specialistnetværket drøfter problemstillingen med henblik på at opnå konsensus om en samlet anbefaling.

Specialistnetværket nedsætter endvidere en undergruppe, der kan påbegynde afgrænsning af indikationen, evt. med nyt supplerende medlem som pennefører/tovholder på udarbejdelsen af afgrænsningsskemaet.

Videre proces

Undergruppens udkast til afgrænsning af indikationen drøftes på næste møde den 10. marts 2022.

Bilag

Bilag 1.1 Epilepsipatienter over 16 år

Bilag 1.2 Monogene epilepsiformer

Bilag 1.3 Formandsskabets anbefaling vedr. placering af de to epilepsi-indstillinger

Pkt. 2/2021

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

Lars Juhl Petersen introducerede til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen.

Det blev aftalt, at de regionalt udpegede medlemmer udfylder kortlægningsskema for egen region med inddragelse af deres bagland, herunder de personer som laver laboratoriediagnostikken.

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 kortlægningsskemaet for de foreløbigt afgrænsede indikationer (bilag 3.1-3.5).

Videre proces

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

Bilag

Bilag 2: Skema til kortlægning af regional organisering

Pkt. 3/2021 Videre arbejde med afgrænsnings af patientgruppen v/Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter afgrænsningsskemaer (bilag 3.1-3.5) med henblik på godkendelse.

Referat

Medlemmerne drøftede de opdaterede afgrænsningsskemaer og lavede enkelte justeringer til felt 28 i skema 3.2, 3.4 og 3.5, samt en enkelt justering til felt 26 i skema 3.2. Endelig blev der lavet en generel sproglig korrektion i felt 26 i alle skemaer.

Skema 3.1-3.5 blev herefter godkendt af de tilstedeværende medlemmer.

Under drøftelse af dagsordenspunktet blev der spurgt til, hvordan patientorganisationerne er forankret i det videre arbejde. Emnet tages op til orientering ved næste møde.

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 helgenomsekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og indstillingsrunde 2.

Løsning

Siden sidste møde er de fem afgrænsningsskemaer (bilag 3.1-3.5) blevet opdateret i felt 29. Afgrænsningsskemaer for hhv. 3. *Mistanke om arvelig muskelsygdom*, 4. *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom* og 5. *Arvelige basal ganglie sygdomme* er endvidere blevet opdateret generelt ud fra drøftelserne på sidste møde.

På mødet drøfter specialistnetværket forslag til formulering til felt 29 mhp. på at opnå konsensus om formuleringer til de fem afgrænsningsskemaer. Specialistnetværket drøfter endvidere de opdaterede skemaer generelt med henblik på godkendelse af skemaerne.

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 [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 3.1 Arvelig neuropati

Bilag 3.2 Arvelig ataksi og spastisk paraplegi

Bilag 3.3 Mistanke om arvelig muskelsygdom

Bilag 3.4 Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom

Bilag 3.5 Arvelige basal gangliesygdomme

Pkt. 4/ Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, der er ift. patientgruppen, mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analysemæssige behov for de foreløbigt afgrænsede indikationer.

Referat

Specialistnetværket drøftede, hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, der er ift. patientgruppen for de foreløbigt afgrænsede indikationer.

Den opdaterede liste over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen sendes ud sammen med referatet til godkendelse.

Problemstilling

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

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningsskemaer, opsamler NGC information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 4).

Løsning

Specialistnetværket drøfter på mødet de enkelte behov med henblik på at identificere hvilke, der er nødvendige for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient.

Videre proces

De laboratorie- og analyse-mæssige behov for denne patientgruppe (neurogenetiske patienter), der 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 4: Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Pkt. 5/2021 Eventuelt
