

Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Neurogenetiske patienter

Dato: 10-01-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2119457
Dok.nr.: 2080846

Dato: 10. januar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lene Heickendorff

Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lene Heickendorff
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen, v/ Lene Heickendorff
2	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Introduktion til 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 neurogenetiske patienter

Lene Heickendorff, (formand), NGC

Uffe Birk Jensen, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland

Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden

Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland

Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland

Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark

Suzanne Lindquist, udpeget af LVS

Morten Dunø, udpeget af LVS

Lena Hjermind, udpeget af LVS

Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS

John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltog Birgitte Nybo og Lars Juhl Petersen.

Pkt. 1/2021 Videre arbejde med afgrænsnings af patientgruppen v/Lene Heickendorff

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket

- formelt godkender afgrænsningsskemaer for hhv. 1. *Hereditær neuropati* og 2. *Hereditær ataksi og spastisk paraplegi* (bilag 1.1 og 1.2)
- drøfter udkast til afgrænsningsskemaer (bilag 1.3, 1.4, 1.5) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen.
- drøfter proces for afslutning af opgave 1.

Referat

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

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. Drøftelsen af opfølgning og måling af klinisk effekt indgik efterfølgende i gennemgangen af afgrænsningsskemaer.

Specialistnetværket godkendte formelt skema for hhv. 1. *Hereditær neuropati* og 2. *Hereditær ataksi og spastisk paraplegi* bortset fra felterne 28 og 29, som bliver opdateret før endelig godkendelse, jf. ovenstående vedr. opfølgning og måling af klinisk effekt.

Specialistnetværket drøftede udkast til afgrænsningsskemaer (bilag 1.3, 1.4, 1.5) og aftalte, at skemaerne opdateres af udvalgssekretæren ud fra drøftelserne på mødet, hvorefter de sendes ud til undergrupperne mhp. en sidste opdatering forud for endelig godkendelse.

Det blev endvidere aftalt, at Jørgen Erik Nielsen, Mustapha Itani og Uffe Birk Jensen udarbejder forslag til besvarelse af felterne 28 og 29 til alle fem skemaer. Uffe Birk Jensen er tovholder på processen.

Som afslutning på punktet orienterede Lene Heickendorff om, at Styregruppen for implementering af personlig medicin på møde den 17.12.2021 godkendte, at yderligere 8 patientgrupper indstilles til helgenomsekventering.

Blandt de 8 indstillinger er der 1-2 indstillinger om epilepsi, som muligvis skal inkluderes under specialistnetværk for neurogenetiske patienter.

Indstillingerne sendes ud til specialistnetværket og tages op på næste møde. Inden da vendes det med specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme ift. at afklare eventuelle snitflader.

Det blev foreslået, at medlemmerne overvejer, om der er behov for at supplere specialistnetværket med en neurolog/neurogenetiker med speciale i epilepsi.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt 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.

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

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (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.

Afgrænsningsskemaer for hhv. 1. *Hereditær neuropati* og 2. *Hereditær ataksi og spastisk paraplegi* (bilag 1.1 og 1.2) er siden sidste møde blevet opdateret i undergrupperne og efterfølgende sendt i skriftlig høring i specialistnetværket mhp. endelig godkendelse.

Specialistnetværket høres ved mødet vedr. eventuelle sidste bemærkninger forud for endelig godkendelse af de to afgrænsningsskemaer.

Afgrænsningsskemaer for hhv. 3. *Mistanke om arvelig muskelsygdom*, 4. *Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom* og 5. *Arvelige basal ganglie sygdomme* drøftes på mødet mhp. at opnå konsensus om patientgruppen.

Endelig drøfter specialistnetværket proces for afslutning af opgave 1.

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 1.1 Arvelig neuropati (eftersendes)

Bilag 1.2 Arvelig ataksi og spastisk paraplegi (eftersendes)

Bilag 1.3 Mistanke om arvelig muskelsygdom

Bilag 1.4 Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom

Bilag 1.5 Arvelige basal gangliesygdomme

Pkt. 2/ 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.

Referat

Punktet udgik.

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

Løsning

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningsskemaer, opsamler NGC information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 2). 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

Specialistnetværkets behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker 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: Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (dokumentet deles ved mødet)

Pkt. 3/2021

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

Lene Heickendorff præciserede, at kortlægningsopgaven afventer færdiggørelsen af afgrænsningsskemaerne. Punktet tages op igen ved næste møde.

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 3: Skema 2 til kortlægning af regional organisering

Pkt. 4/2021

Eventuelt
