



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Nyresvigt

Dato: 21-02-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2202264
Dok.nr.: 2141848

Dato: 21. februar 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 afgrænsningskemaer for patientgruppen, v/ Lene Heickendorff
2	Drøftelse af laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Kortlægning af regional organisering 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 (afbud)
Birgitte Godskesen Tougaard, udpeget af Region Midtjylland
Birgitte Bang Pedersen, udpeget af Region Nordjylland (afbud)
Maria Rasmussen, udpeget af LVS
Kirsten Madsen, udpeget af LVS
Ida Maria Schmidt, udpeget af LVS (afbud)
Helle Charlotte Thiesson, udpeget af RKKP
Jan Rishave, udpeget af Danske Patienter (afbud)

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

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

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- godkender afgrænsningsskemaer for *Nyresvigt voksne*
- drøfter afgrænsningsskema for *Nyresvigt børn* mhp. på godkendelse
- drøfter afgrænsningsskema for *Vedvarende, uforklaret proteinuri* mhp. på godkendelse

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 voksne

Næstformanden har efter dagsordensmaterialet blev udsendt skrevet et forslag til opdatering til felt 20 vedr. nuværende genetisk diagnostik. Felterne 20, 28 og 29 samt det opdaterede flowchart blev drøftet. Der var enighed om, at felt 20 og 28 er dækkende beskrevet, og specialistnetværket besluttede herudover, at undergruppen, som har lavet opdateringen til felt 28 og 29 kigger på felt 29 igen mhp. en sidste opdatering før skemaet sendes i skriftlig høring mhp. endelig godkendelse.

Afgrænsningsskema for børn

Indenfor rammen af indstillingen blev det drøftet, om både børn med terminalt nyresvigt og børn med præ-terminalt nyresvigt skal anbefales inkluderet til helgenomsekventering i regi af NGC, eller om det alternativt alene skal tilbydes til børn med terminalt nyresvigt.

Næstformanden talte for at begge kategorier (terminalt og præ-terminalt) inkluderes, så man ikke risikere at udelukke børn, som kunne have haft gavn af tilbuddet. Det vil forventeligt dreje sig om meget få børn. Der var opbakning hertil blandt medlemmerne.

På baggrund af drøftelsen blev det besluttet, at afgrænsningsskemaet, som indeholder både kategori A og B (terminalt og præ-terminalt nyresvigt) opdateres ved næstformanden og herefter Ida Maria Schmidt. Efterfølgende sendes afgrænsningsskemaet i skriftlig høring mhp. endelig godkendelse. Ifm. høringen vil de enkelte regionalt udpegede medlemmer inddrage de fire pædiatere, som tidligere har givet input til afgrænsningsskemaet for børn; Mette Neland (region Syddanmark), Søren Rittig (region Midtjylland), Jesper Thaarup og Søren Hagstrøm (Region Nordjylland).

Afgrænsningsskema for vedvarende, uforklaret proteinuri

Afgrænsningsskemaet blev drøftet ved mødet. Det blev besluttet, at undergruppen opdaterer skemaet på baggrund af drøftelserne mhp. at skemaet kan godkendes endeligt ifm. 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 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og indstillingsrunde 2.

Løsning

Siden sidste møde den 20. januar er afgrænsningsskemaer for hhv. *Nyresvigt voksne* blevet opdateret i felt 28 og 29 samt opdateret med nyt flowchart. På mødet drøftes opdateringerne mhp. endelig godkendelse af afgrænsningsskemaet.

Vedr. *Nyresvigt børn* vil det ved mødet – indenfor rammen af indstillingen – blive drøftet, om børn med både terminalt nyresvigt og børn med præ-terminalt nyresvigt skal tilbydes helgenomsekventering, alternativt alene børn med terminalt nyresvigt. Endelig drøftes skemaet som helhed mhp. at aftale proces frem mod godkendelse.

Ved sidste møde blev der nedsat en undergruppe bestående af Maria Rasmussen, Birgitte Tougaard, Ida Maria Schmidt, som forud for mødet har udarbejdet et udkast til afgrænsningsskema for *Vedvarende, uforklaret proteinuri*. Ved mødet drøftes udkastet med henblik på godkendelse.

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 *Nyresvigt voksne*

Bilag 1.2 *Nyresvigt børn (kun kategori A)*

Bilag 1.3 *Nyresvigt børn (kategori A og B)*

Bilag 1.4 *Vedvarende, uforklaret proteinuri*

Pkt. 2/ Drøftelse af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1) mhp. godkendelse.

Referat

Peter Johansen præsenterede skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen og opdaterede ud fra drøftelserne ved mødet.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analysemæssige 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 analysemæssig 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 analysemæssige behov for patientgruppen gennemgås mhp. eventuelle justeringer før endelig godkendelse af specialistnetværket.

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analysemæssige 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 analysemæssige 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 analysemæssige 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. Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Pkt. 3/ Kortlægning af regional organisering v/ Lene Heickendorff

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

Referat

Specialistnetværket drøftede kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer for Region Syddanmark og Region Midtjylland. Det blev besluttet, at kortlægningerne for Region Syddanmark opdateres ud fra drøftelserne på mødet, hvorefter det kan fungere som modelskema for opdatering/udarbejdelse af kortlægninger for de øvrige fire regioner.

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 3.1.1 Kortlægning (voksne), Region Nordjylland
- Bilag 3.1.2 Kortlægning (børn), Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, Region Sjælland (eftersendes)
- Bilag 3.3.1 Kortlægning (voksne), Region Syddanmark
- Bilag 3.3.2 Kortlægning (børn), Region Syddanmark
- Bilag 3.4.1 Kortlægning (voksne), Region Midtjylland
- Bilag 3.4.2 Kortlægning (børn), Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, Region Hovedstaden (eftersendes)

Pkt. 4/ Eventuelt
