



Referat

2. møde i nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Dato: 24-02-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2201909
Dok.nr.: 2148033

Dato: 23. februar 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Amila Kalaca

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Allan Højland og Mette Bertelsen
2	Orientering om registrering af laboratorie- og analyse-mæssige 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/Birgitte Nybo
4	Evt.

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
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS
Mette Bertelsen, udpeget af LVS
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS
RKKP, ingen udpeget
Mathilde Pedersen, udpeget af Danske patienter

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen, chefkonsulent
Mette Holm Kofod Kahr, chefkonsulent

Pkt. 1/ Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- udkast til afgrænsningsskemaer for indikationerne 'non-syndromisk hørenedsættelse (NSHL)' (bilag 1.1) og 'syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.2)

Referat

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

Specialistnetværket gennemgik udkast til afgrænsningsskemaer for hhv. non-syndromisk hørenedsættelse og syndromisk hørenedsættelse. I drøftelsen var der bl.a. fokus på:

- Hvilke særlige faglige drøftelser, der skal være forud for rekvirering.
- At der ved afgivelse af analysesvar kan være behov for at tage lokale regionale hensyn afhængig af organisering.
- At der kan være overlap til specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne, hvilket formandskabet vil afklare forud for næste møde.
- At der i forhold til den diagnostiske strategi udarbejdes et flowchart (pkt. 20), hvilket Allan og Nanna udarbejder forud for næste møde.

Undervejs præsenterede Birgitte kort kommissoriets opgave 3, herunder specialistnetværkets rolle ift. opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt af helgenomsekventering i relation til den model for opfølgning, der er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin. NGC er i gang med at afklare med regionerne, hvordan data på klinisk effekt skal indhentes. Specialistnetværket drøfter diagnostisk udbytte og klinisk effekt på næste møde.

Aftaler:

- Allan sender opdateret udkast til afgrænsningsskema for non-syndromisk hørenedsættelse til Amila d. 8. marts, hvorefter Amila sender det til kommentering i specialistnetværket med frist d. 16. marts.
- Nanna og Mette opdaterer udkast til afgrænsningsskema for syndromisk hørenedsættelse pba. Allans udkast og sender det til Amila d. 8 marts, hvorefter Amila sender det til kommentering i specialistnetværket med frist d. 16. marts.

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 hel-

genomsekventeringer 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 specialistnetværkets første møde den 26. januar 2022, har næstformand, Allan Højland, opdateret afgrænsningsskema for indikationen '*non-syndromisk hørenedsættelse (NSHL)*' på baggrund af specialistnetværkets drøftelser.

Derudover har Nanna Dahl Rendtorff og Mette Bertelsen udarbejdet udkast til afgrænsningsskema for indikationen '*syndromisk hørenedsættelse*'.

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterer formanden kommissoriets opgave 3 og den model for opfølgning, som styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet.

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.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik 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: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: 'non-syndromisk hørenedsættelse'.

Bilag 1.2: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: 'syndromisk hørenedsættelse'.

Pkt. 2/ Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og registrering af behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

Referat

Peter Johansen, chefkonsulent fra NGC, opsamler information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Specialistnetværket får fremsendt et udfyldt skema (udkast) som bilag til næste møde mhp. drøftelse og kvalificering. Der var drøftelser vedrørende opfølgende RNA-analyse efter identifikation af dybe intronvarianter. Birgitte oplyste, at disse undersøgelser ikke vil komme til at køre i regi af NGC.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver, i løbet af deres arbejde, behov for laboratoriemæssig 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.

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

I forbindelse med møder samt udfyldelsen af afgrænsningsskemaer opsamler NGC information om specialistnetværkets behov vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialist-

netværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

Videre proces

De laboratorie- og analysemæssige behov for denne patientgruppe (audiogenetik), der 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.

Pkt. 3/ 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

Opgaven om kortlægning af regionernes nuværende organisering af genetisk udredning for patientgruppen blev kort præsenteret. Specialistnetværkets regionale repræsentanter vil modtage kortlægningsskema fra NGC sammen med referatet og bedes udfylde ét kortlægningsskema for hver region forud for 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 kortlægningsskemaet.

Videre proces

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

Bilag

- Bilag 3.1: Skema 2 til kortlægning af regional organisering
- Bilag 3.2: Eksempel på udfyldt kortlægningskema: Region Midtjylland, primær immundefekt

Pkt. 4/ Eventuelt
