



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 04-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2202428
Dok.nr.: 2125734

Dato: 24. februar 2022 kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Drøftelse af formandskabets anbefaling vedr. epilepsi-indstillinger v/Birgitte Nybo
2	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Christina Fagerberg
3	Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo
5	Evt.

Medlemmer af specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Birgitte Nybo, (formand), NGC
Christina Fagerberg, udpeget af Region Syddanmark
Elsebet Østergaard, udpeget af Region Hovedstaden
Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland
Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland
Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland (afbud)
Birgitte Diness, udpeget af LVS
Sabine Grønborg, udpeget af LVS
Allan Lund, udpeget af LVS
Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter

Pkt. 1 Drøftelse af formandskabets anbefaling vedr. epilepsiindstillinger v/Birgitte Nybo

Indstilling

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

Referat

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

Birgitte Nybo orienterede om processen op til formandskabets anbefaling vedr. de to epilepsiindstillinger. Specialistnetværket drøftede og tilsluttede sig formandskabets anbefaling.

Da patientgruppen kan komme ind i udredningsforløb både via neurologien og via klinisk genetik (og pædiatri og Center for Sjældne Sygdomme ved børn) er der jf. formandskabernes anbefaling behov for koordinering mellem de to specialistnetværk, og koordineringen sker som udgangspunkt mellem de to formandskaber med inddragelse af specialistnetværkenes medlemmer i relevant omfang. Medlemmerne bemærkede i relation til koordinationsprocessen, at der skal være fokus på at sikre, at patienterne får det samme udredningsforløb, herunder at data fortolkes ensartet, særligt hvis der er forskel på anbefaling til diagnostisk strategi i de to specialistnetværk. Der bør endvidere være fokus på at sikre, at der ikke rekvireres dobbelt på samme patient.

Baggrund

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. specialist-netværk for neurogenetiske patienter og specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme er opsummeret i bilag 1.3.

Løsning

På mødet orienterer Birgitte Nybo nærmere om de forudgående drøftelser og formandskabets anbefaling vedr. placering af de to indstillinger i hhv. specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme og specialistnetværk for neurogenetiske patienter.

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

Bilag

Bilag 1.1 Epilepsipatienter over 16 år

Bilag 1.2 Monogene epilepsiformer

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

Pkt. 2 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Christina Fagerberg

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- det opdaterede udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen (bilag 2.1)

- udkastet til afgrænsning af bindevævslidelser (bilag 2.2), herunder om indikationen kan lægges ind under afgrænsningsskema for patientgruppen
- 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

Christina Fagerberg orienterede om de opdateringer til bilag 2.1 *Afgrænsning for patientgruppen*, der er foretaget siden sidste møde.

Ifm. med drøftelse af indikationerne, blev det besluttet, at ataksi og myopati fastholdes som del af indikation 5. *Neuromuskulær eller neurologisk sygdom*, som også fortsat rummer epilepsi. Afgrænsningen af ataksi og myopati vil som også afgrænsnings af epilepsi blive koordineret med specialistnetværk for neurogenetiske patienter.

Det er forventningen, at voksne patienter med isoleret ataksi og myopati kommer ind via neurologi, men de afgrænses også i dette specialistnetværk, fordi de mere komplekse tilfælde kan forventes at komme ind via klinisk genetik. Specialistnetværket besluttede, at afgrænsningen af bindevævslidelser lægges ind under "hoved"-afgrænsningsskemaet, så der kun arbejdes med ét skema.

Antal blev drøftet, og der blev foreløbigt truffet beslutning om, at der i den samlede patientgruppe forventes at være ca. 600 nyhenviste og ca. 200 tidligere henviste patienter, svarende til et behov på op til 2400 helgenomsekventeringer, da trioanalyse anbefales for størstedelen af patientgruppen.

Det blev ligeledes drøftet at der potentielt var en del overlap til patientgrupper i andre specialistnetværk.

Birgitte Nybo orienterede om den model til evaluering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt, som er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin. Orienteringen dannede baggrund for det videre arbejde med særligt felterne 28 og 29 i afgrænsningsskemaet.

Det blev aftalt, at Christina Fagerberg opdaterer afgrænsningsskemaet, herunder lægger indholdet af skemaet vedr. bindevævslidelser ind under hovedskemaet. Det opdaterede afgrænsningsskema vil blive sendt rundt til medlemmerne forud for 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 specialistnetværkets første møde den 17. januar 2022, har næstformand Christina Fagerberg opdateret afgrænsningsskema for patientgruppen og Birgitte Diness har lavet et udkast til afgrænsningsskema for bindevævslidelser. Skemaerne drøftes på mødet, herunder drøftes det, om skema vedr. bindevævslidelser kan lægges ind under skema for patientgruppen.

Måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen

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.

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?

I relation til spørgsmålet om, hvordan opfølgningen kan tilrettelægges/hvordan data kan indsamles, præsenterer Birgitte Diness bilag 2.3.

Afslutningsvist laver specialistnetværket aftaler mhp. afslutning af opgaven om afgræsning af patientgruppen.

Bilag

Bilag 2.1 Afgrænsningsskema for patientgruppen
Bilag 2.2 Afgrænsningsskema for bindevævslidelser
Bilag 2.3 NGC i Raredis

Pkt. 3 Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

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 orienterede kort om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Punktet tages op igen ved næste møde.

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

Videre proces

De laboratorie- og analysemæssige behov for denne patientgruppe, 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. 4 Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo

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

Birgitte Nybo orienterede om, hvordan skemaet til kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen skal udfyldes, herunder opfordrede hun til at de regionalt udpegede medlemmer inddrager deres bagland ifm. udfyldelse af skemaerne.

Det blev aftalt, at Pernille Gregersen udfylder skemaet først, så de øvrige fire regionalt udpegede medlemmer ikke også skal udfylde de oplysninger, som er generiske (indikationerne) på tværs af regioner. De regionalt udpegede repræsentanter udfylder skema for egen region forud for næste møde. De udfyldte skemaer drøftes 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 4. Skema til kortlægning af regional organisering

Pkt. 5 Eventuelt v/Birgitte Nybo
