



Referat

3. møde i nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Dato: 11-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2116856
Dok.nr.: 2164001

Dato: 9. marts 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Olav Petersen
2	Godkendelse af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Birgitte Nybo (formand) NGC
Olav Bjørn Petersen (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Sidsel Barken, udpeget af Region Sjælland
Lene Sperling, udpeget af Region Syddanmark
Naja Helene Becher, udpeget af Region Midtjylland (afbud)
Gerd-Eva Hoseth, udpeget af Region Nordjylland
Tina Duelund Hjortshøj, udpeget af LVS samt RKKP (afbud)
Pernille Tørring, udpeget af LVS
Lisa Leth Maroun, udpeget af LVS
Danske patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center

Peter Johansen
Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge

Pkt. 1/ Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- det opdaterede udkast til afgrænsningsskema for indikationen '*Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom*' (bilag 1.1)
- 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

Birgitte bød velkommen og præsenterede Malene Bøgehus Rasmussen, nyansat afdelingslæge i NGC, der fremover vil deltage i specialistnetværksmøderne.

Dernæst blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Det var ikke tilfældet. NGC's jurist er snart færdig med at vurdere de opdaterede habilitetserklæringer og har mundtligt meddelt, at der ikke ser ud til at være forhold, der medfører ændringer i medlemmernes habilitet. Endelig tilbagemelding følger snarest.

Birgitte genbesøgte den tidligere udmelding om, at NGC ikke har mulighed for at tilbyde akutte svar samt undersøge for mosaik-tilstande og orienterede om, at der foreligger et notat med en nærmere beskrivelse heraf, som vil blive eftersendt til specialistnetværket hurtigst muligt.

Drøftelse af udkast til afgrænsning af patientgruppen

Specialistnetværket gennemgik udkast til afgrænsning af patientgruppen (bilag 1.1), ændringer og kommentarer blev ført ind i skemaet under mødet. I relation til måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt nævnte Birgitte bl.a. følgende:

- Den diagnostiske værdi måles på, hvor mange genvarianter der på baggrund af helgenomsekventering findes i klasse 4 og 5 som har relation til den konkrete indikation (formodentlig patogen og patogen), jf. for model for opfølgning, besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin.
- Der udestår afklaring af hvordan, kliniske data helt konkret tilvejebringes ift. opfølgning på udvalgte parametre for måling af klinisk effekt (hvilken betydning helgenomsekventering har haft for patienterne) idet, NGC ikke har adgang til disse data, der skal leveres af regionerne. NGC er i dialog med regionerne herom og specialistnetværkene vil blive inddraget.

Det blev aftalt, at Olav gennemskriver afgrænsningsskemaet på baggrund af drøftelserne på mødet og sender det opdaterede skema til formand og udvalgssekretær **senest den 18. 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 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 12. januar, har specialistnetværket opdateret afgrænsningsskema for indikationen '*Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom*'.

Specialistnetværket drøfter skemaet (bilag 1.1), herunder felt 28 og 29, jf. nedenstående afsnit vedr. måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen.

Måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterede formanden ved sidste møde 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 påbegyndte denne drøftelse på sidste møde og fortsætter drøftelsen om, 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?

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: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: *'Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom'*. OBS: bilaget eftersendes.

Pkt. 2/ Godkendelse af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender det kommenterede skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1).

Referat

De i skemaet (bilag 2.1) anførte laboratorie- og analysemæssige behov blev justeret i overensstemmelse med aktuelle svartider. Peter Johansen opdaterede laboratorieskemaet pba. drøftelserne fra mødet. Det opdaterede skema sendes med som bilag på næste møde mhp. endelig godkendelse.

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 og 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 (føtal medicin), 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.

Bilag

Bilag 2.1 Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen_kommenteret

Pkt. 3/ Eventuelt

- Evt. planlægning af et 4. møde i specialistnetværket
 - Specialistnetværket skal godkende de samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering og medfølgende rekvisition for patientgruppen. NGC udarbejder blanketter herfor. Er der behov for et kort møde, hvor specialistnetværket drøfter og godkender disse? Ultimo marts/primio april?
- **Referat:**

Der indkaldes til et 4. møde i specialistnetværket mandag den 28. marts kl. 14.00-15.00.