



# Referat

## Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

### Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

Dato: Den 15. marts 2022, kl. 13.30 – 15.30 (Microsoft-Teams)

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 16-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2203794  
Dok.nr.: 2165423

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelige kolestatiske leversygdomme

Lars Juhl Petersen (formand) NGC  
Thomas Dalsgaard Sandahl (næstformand), udpeget af Region Midtjylland (Afbud)  
Lone Galmstrup Madsen, udpeget af Region Sjælland  
Annette Dam Fialla, udpeget af Region Syddanmark  
Lise Lotte Gluud, udpeget af Region Hovedstaden  
Jesper Bach Hansen, udpeget af Region Nordjylland  
Elsebet Østergaard, udpeget af LVS  
Naja Helene Becher, udpeget af LVS  
Line Gutte Borgwardt, udpeget af LVS  
Nina Tuxen, Danske patienter  
RKKP, ingen udpeget

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen, chefkonsulent  
Amila Kalaca, fuldmægtig

Kl. 13.30 – 13.40 **Velkommen til nye nationale specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme og arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme**

v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Kl. 13.40 – 14.00 **Introduktion til Nationalt Genom Center og de 60.000 genomer**

v/Bettina Lundgren, CEO, Nationalt Genom Center

**Referat:** Deltagerne fik, af direktør Bettina Lundgren, en introduktion til Nationalt Genom Center, herunder arbejdet med etablering af national infrastruktur til helgenomsekventering samt specialistnetværkenes indplacering i Nationalt Genom Centers governancestruktur. Læs om Nationalt Genom Center på [ngc.dk](http://ngc.dk)

---

Kl. 14.00 - 14.15

**Specialistnetværkenes opgaver, sammensætning og arbejdsproces**

v/Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

**Referat:** Deltagerne blev præsenteret for baggrunden for udvælgelsen af de indstillinger, der ligger til grund for patientgrupperne samt formålet med specialistnetværkene. Specialistnetværkene skal rådgive Nationalt Genom Center og styregruppen for implementering af personlig medicin om, hvordan det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering realiseres på bedst mulig måde. Specialistnetværkene skal desuden sikre, at patienter på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering, og at dette sker gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse. Endelig skal specialistnetværkene rådgive vedrørende opfølgning på helgenomsekventering og måling af den kliniske effekt af indsatsen.

Deltagerne blev endvidere introduceret til de tre arbejdsopgaver, som er beskrevet i kommissorium for specialistnetværk. Første arbejdsopgave handler om at afgrænse indikationer og kriterier på baggrund af indstillinger inden for det enkelte specialistnetværks patientgruppe. Opgave 2 vedrører kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling for de enkelte indikationer i patientgruppen. Opgave 3 handler om opfølgning på implementering af helgenomsekventering og vurdering af den kliniske effekt.

Kommissorier, forretningsorden og referater vil kunne findes på NGC's hjemmeside ([her](#)).

---

Kl. 14.15 – 14.25

**Specialistnetværkenes snitflader til WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper**

v/ Peter Johansen, chefkonsulent, Nationalt Genom Center

**Referat:** Deltagerne blev præsenteret for specialistnetværkenes snitflader til andre enheder i NGC: WGS-centeret og de tekniske arbejdsgrupper om fortolkning og tools og workflows. Desuden blev de præsenteret for den forventede udvikling af NGC's infrastruktur samt specialistnetværkenes opgave med at afdække analyse- og laboratoriemæssige behov for patientgrupperne. Se organisationsdiagram [her](#).

---

Kl. 14.30 – 15.30

**Mødet fortsætter i grupperum med hvert af de to specialistnetværk mhp. videre aftale om arbejdsproces:**

---

*Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme*

- 
- Kl. 14.30 – 14.40 **Nedsættelse af specialistnetværk**  
v/ formand for specialistnetværket  
Referat: Mødet indledtes med en præsentationsrunde.  
Habilitet  
På mødet blev det understreget, at udfyldelse af en habilitetserklæring ikke fritager den enkelte fra i konkrete tilfælde at gøre opmærksom på forhold, der kan medføre inhabilitet, uanset om disse forhold fremgår af habilitetserklæringen eller ej.
- 
- Kl. 14.40 – 15.20 **Indstillinger og patientgruppe samt arbejdet med afgrænsning af patientgruppe**  
v/ formand for specialistnetværket  
Referat: Formanden introducerede til specialistnetværkets første opgave som er at få defineret, hvilke indikationer der arbejdes med inden for den ramme, der er givet i den indstilling, der ligger til grund for patientgruppen.  
Formanden introducerede de to overordnede indikationer, som næstformanden har forberedt udkast til afgrænsning af: *Uafklaret fibrose og uafklaret kolestase.*  
Specialistnetværket drøftede de to indikationer ud fra de indikationer, der er angivet i indstillingen.  
Det blev besluttet, at der skal arbejdes videre med endelig fastlæggelse af de indikationer, specialistnetværket skal arbejde videre med.
- 
- Kl. 15.20 – 15.30 **Aftaler om det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe**  
v/formand for specialistnetværket  
Referat: Der blev nedsat en undergruppe bestående af Thomas Sandahl, Lise Lotte Gluud, Jesper Bach Hansen, Line Gutte Borgwardt og Annette Dam Fiella. Undergruppen laver udkast til de samlede indikationer, der skal arbejdes videre med, og herunder opdateres de to udkast til afgrænsning, som næstformanden havde forberedt forud for introduktionsmødet.  
Frist for undergruppens arbejde frem mod næste møde er den 25. marts. Udvalgssekretæren bistår med administrativ støtte.  
Specialistnetværket besluttede under eventuelt, at der skal udpeges en pædiater med speciale i hepatologi som supplerende medlem i specialistnetværket.
- 

Se deltagerliste næste side.

## Deltagere

### Specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

NGC (formand)	Lars Juhl Petersen	
Region Hovedstaden (næstformand)	Ulrikke Lei	Hud- og kønssygdomme
Region Sjælland	Gregor Jemec	Hudsygdomme
Region Syddanmark	Annette Dr Schuster	Hudsygdomme
Region Midtjylland	Mette Sommerlund	Hud- og kønssygdomme
Region Nordjylland	Malene Lundsgaard	Klinisk genetik
LVS*	Malene Djursby	Klinisk genetik
LVS	Jenny Friis	Klinisk genetik
LVS	Stine Bjørn Gram	Klinisk genetik
Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram	Ingen udpeget	
Danske Patienter	Ingen udpeget	

### Specialistnetværk for arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

NGC (formand)	Lars Juhl Petersen	
Region Hovedstaden	Lise Lotte Gluud	Leversygdomme
Region Sjælland	Lone Galmstrup Madsen	Leversygdomme
Region Syddanmark	Annette Dam Fialla	Mave- og tarmsygdomme
Region Midtjylland (næstformand)	Thomas Dalsgaard Sandahl	Lever-, mave- og tarmsygdomme
Region Nordjylland	Jesper Bach Hansen	Mave- og tarmsygdomme
LVS*	Elsebet Østergaard	Klinisk genetik
LVS	Naja Helene Becher	Klinisk genetik
LVS	Line Gutte Borgwardt	Klinisk genetik
Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram	Ingen udpeget	
Danske Patienter	Nina Tuxen	Sjældne diagnoser