



# Referat

## Introduktionsmøde for nationale specialistnetværk:

### Svære arvelige hudsygdomme

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

Vært: Birgitte Nybo, CMO, Nationalt Genom Center

Dato: 18-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2204404  
Dok.nr.: 2182645

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Lars Juhl Petersen (formand) NGC  
Ulrikke Lei (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden  
Gregor Jemec, udpeget af Region Sjælland  
Annette Dr Schuster, udpeget af Region Syddanmark  
Mette Sommerlund, udpeget af Region Midtjylland  
Malene Lundsgaard, udpeget af Region Nordjylland  
Malene Djursby, udpeget af LVS  
Jenny Friis, udpeget af LVS  
Stine Bjørn Gram, udpeget af LVS  
RKKP, ingen udpeget  
Danske patienter, ingen udpeget

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Birgitte Nybo, CMO og mødeleder på dagens møde  
Mette Kofod Kahr, chefkonsulent  
Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge

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

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:** Direktør Bettina Lundgren gav en introduktion til Nationalt Genom Center, herunder om arbejdet med etablering af national infrastruktur til helgenomsekventering samt specialistnetværkenes indplacering i Nationalt Genom Centers governance-struktur. 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 desuden 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:**

***Svære arvelige hudsygdomme***

---

- Kl. 14.30 – 14.40 **Nedsættelse af specialistnetværk**
- v/ stedfortræder for formand for specialistnetværket, Birgitte Nybo
- Referat: Birgitte Nybo, CMO i NGC var til mødet stedfortræder for formand Lars Juhl Petersen.
- Mødet blev indledt 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.
- Medlemmerne blev spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. deres habilitet. Dette var ikke tilfældet. Medlemmerne vil forud for hvert møde blive spurgt til dette.
- 
- 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 de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen.
- Specialistnetværket drøftede næstformand Ulrikke Leis første udkast til afgrænsning af patientgruppen. Det blev besluttet, at der er i alt seks indikationer. Der udarbejdes ét afgrænsningsskema, som indeholder alle seks indikationer.
- Det blev besluttet, at der arbejdes videre med at få fastlagt den 6. indikation mere præcist.
- Flere punkter vedr. afgrænsning af patientgruppen blev berørt og skal beskrives yderligere forud for næste møde.
- 
- Kl. 15.20 – 15.30 **Aftaler om det videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe**
- v/næstformand for specialistnetværket
- Referat: Det blev aftalt, at afgrænsningsskemaet skulle sendes ud til gruppen efter mødet, så alle kan give deres skriftlige kommentar senest d. 21. marts, kl. 12. Næstformand Ulrikke Lei opdaterer skemaet på baggrund af mødets drøftelser samt de indsendte kommentarer senest d. 25. marts, kl. 12.
- Det opdaterede skema vil derefter blive sendt ud sammen med dagsordenen til næste møde, som er d. 4. april.
- 

*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	