



Referat

3. møde i nationalt specialistnetværk for oftalmologi

Dato: 24-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2119054
Dok.nr.: 2151874

Dato: Den 22. marts 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe v/Line Kessel
2.	Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3.	Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Lars Juhl Petersen
4.	Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for oftalmologi

Lars Juhl Petersen (formand) NGC
Line Kessel (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Lisbeth Sandfeld, udpeget af Region Sjælland
Else Gade, udpeget af Region Syddanmark
Toke Bek, udpeget af Region Midtjylland
Lotte Welinder, udpeget af Region Nordjylland
Tomas Ilginis, udpeget af LVS
Mette Bertelsen, udpeget af LVS
Karen Grønskov, udpeget af LVS (afbud)
RKKP, ingen udpeget
Marijke Vittrup, Danske Patienter

Fra Nationalt Genom Center

Peter Johansen, chefkonsulent

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- drøfter det opdaterede udkast til afgrænsningsskema for indikationen *'øjensygdomme, der skyldes genetiske forandringer'* (bilag 1.1)

Referat

Lars bød velkommen og spurgte, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Afgrænsningsskemaet blev gennemgået og der blev rejst nogle spørgsmål bl.a. vedr. håndtering af resterende DNA fra prøver fremsendt til NGC.

Peter Johansen orienterede om, at styregruppen for implementering af personlig medicin har drøftet dette på et tidligere møde, hvor det fra mødereferat under pkt. 40 fremgår, at restmateriale sendes retur til den enkelte region, som opbevarer materialet og sikrer registrering i Regionernes Bio- og Genombank. Peter Johansen følger op på, hvordan denne proces kommer til at være. Link til referat:

[Referat fra møde i styregruppen for implementering af personlig medicin 27.08.2021](#)

Karen Grønsvov havde forud for mødet tilføjet bemærkning vedr. akkreditering i skema over laboratorie og analysemessige behov og det blev aftalt, at ønsker vedr. DNA mv. (fra felt 17), ligeledes føres over fra afgrænsningsskema til laboratorieskemaet af Mette og Karen.

Det blev aftalt, at afgrænsningsskemaet og flowchartet opdateres på baggrund af drøftelserne på mødet, særligt felt 29 i skemaet udfoldes yderligere af specialistnetværket – derudover få justeringer i felt 9 og 17. Line Kessel er tovholder for opdatering af skemaet, som sammen med laboratorieskemaet sendes til Rikke Korskøj **senest den 19. april**.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt 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.

Løsning

Siden sidste møde i specialistnetværket den 1. marts har en underarbejdsgruppe med næstformanden som tovholder, på baggrund af drøftelserne fra mødet, opdateret afgrænsningsskemaet for indikationen '*øjensygdomme, der skyldes genetiske forandringer*' (bilag 1.1). Specialistnetværket drøfter det opdaterede udkast til afgrænsning af patientgruppen med henblik på godkendelse heraf.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* og *arbejdsgruppen for fortolkning* ([arbejdsgruppernes kommissorier](#)).

Bilag

Bilag 1.1: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: '*øjensygdomme, der skyldes genetiske forandringer*'.

Pkt. 2 Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Indstilling

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

Referat

Peter Johansen opdaterede laboratorieskemaet på baggrund af gennemgangen under mødet. Mette og Karen beskriver ønsker vedr. DNA i laboratorieskemaet (jf. pkt.1). Peter Johansen oplyste, at leder af WGS-centret Cathrine Jespersgaard kan kontaktes for yderligere information om akkreditering.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen skal specialistnetværket 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 skal 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.

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen vil blive sendt til kommentering i *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, 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

Pkt. 3 Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

Referat

Specialistnetværket justerede i enkelte kortlægningsskemaer under gennemgangen heraf og godkendte på mødet kortlægningsskemaer fra Region Nordjylland, Region Sjælland, Region Midtjylland og Region Hovedstaden.

Else Gade ville vende retur med uddybning i enkelte felter i kortlægningskema fra Region Syddanmark, hvorefter det kan endeligt godkendes på næste møde i specialistnetværket.

Else sender det opdaterede kortlægningskema til Rikke Korshøj **senest den 19. april.**

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

Specialistnetværkets kortlægning skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering for den konkrete patientgruppe.

Løsning

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

Videre proces

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den i det samlede beslutningsoplæg til styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

- Bilag 3.1 Kortlægning, regional organisering, Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, regional organisering, Region Sjælland
- Bilag 3.3 Kortlægning, regional organisering, Region Syddanmark
- Bilag 3.4 Kortlægning, regional organisering, Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, regional organisering, Region Hovedstaden

Pkt. 4 Eventuelt

- 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? Alternativt, kan de sendes i skriftlig høring i specialistnetværket?

Referat: Det blev vurderet, at der er behov for at holde næste planlagte møde i specialistnetværket, som er den 28. april. Såfremt mødets varighed kan reduceres, vil starttidspunkt blive justeret derefter.