



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 22-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2203843
Dok.nr.: 2187515

Dato: 22. marts 2022 kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	5 min.	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	70 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Christina Fagerberg
3	10 min.	Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	30 min.	Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Birgitte Nybo
5	5 min.	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 (afbud)

Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland

Birgitte Diness, udpeget af LVS

Sabine Grønborg, udpeget af LVS

Allan Lund, udpeget af LVS

Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter

Hanne Hove, udpeget af RKKP

Fra NGC deltog også Peter Johansen og Malene Bøgehus Rasmussen

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Christina Fagerberg

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter det opdaterede udkast til afgrænsningsskema for patientgruppen (bilag 1).

Referat

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

Specialistnetværket drøftede det opdaterede afgrænsningsskema for patientgruppen.

Det blev aftalt, at Birgitte Diness sender formulering til felt 17, og Christina Fagerberg tilføjer de sidste opdateringer til felt 25-29 med input fra de øvrige medlemmer.

Der var enighed om, at det tilstræbes, at arbejdet med afgrænsning af patientgruppen afsluttes ved det kommende møde den 26. april 2022.

Der var endvidere enighed om, at der kan være overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i hhv. specialistnetværk endokrinologiske patienter, psykiatri og arvelige hjertesygdomme.

Forud for næste møde iværksætter formandskabet en proces med næstformændene i de tre specialistnetværk med henblik på at sikre, at ingen patienter "falder mellem to stole".

Specialistnetværket var enige om, at høring af de ovennævnte tre specialistnetværk vil være dækkende ift. at identificere, om der overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

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 specialistnetværkets andet møde den 24. februar 2022, har næstformand Christina Fagerberg opdateret afgrænsningsskema for patientgruppen, herunder er skema vedr. bindevævslidelser efter aftale på sidste møde lagt ind under specialistnetværkets samlede skema.

Ved mødet drøftes skemaer mhp. at fastlægge proces frem mod endelig godkendelse.

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. Afgrænsningsskema for patientgruppen

Pkt. 2 Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 2).

Referat

Specialistnetværket drøftede skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. NGC opdaterer skemaet, som godkendes endeligt ifm. næste møde.

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 hel-genomsekventering 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. 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 var enige om, at felt 7 i kortlægningsskemaerne skal afspejle felt 20 i afgrænsningsskemaet. Det blev aftalt, at NGC sender et forslag til generisk formulering til felt 7 i høring hos de regionalt udpegede medlemmer ifm. udsendelse af referat fra mødet.

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

Pkt. 4 Eventuelt v/Birgitte Nybo
