



Referat

4. møde i nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Dato: 29-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2204089
Dok.nr.: 2168532

Dato: 28. marts 2022, kl. 14.00-15.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Udvalgssekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen v/Olav Petersen
2	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Rekvistion og kriterier v/Peter Johansen
4	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 (afbud)
Lene Sperling, udpeget af Region Syddanmark
Naja Helene Becher, udpeget af Region Midtjylland
Gerd-Eva Høseth, udpeget af Region Nordjylland
Tina Duelund Hjortshøj, udpeget af LVS samt RKKP
Pernille Tørring, udpeget af LVS
Lisa Leth Maroun, udpeget af LVS (afbud)
Danske patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center

Peter Johansen, chefkonsulent
Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge

Pkt. 1/ Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter afgrænsningsskema for indikationen *'Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom'* (bilag 1.1) med henblik på endelig godkendelse.

Referat

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

Dernæst opridsede Birgitte de næste skridt for specialistnetværkets anbefalinger, (jf. afsnittet "videre proces" herunder). Forventet færdigbehandling i Styregruppen for implementering af personlig medicin er primo juni, efter en 4 ugers høringsperiode i styregruppen i maj. De kliniske arbejdsgrupper kommenterer anbefalingerne ultimo april. Olav er inviteret til at deltage i arbejdsgruppen for fortolkningsrådgivningsmøde den 27.4.

Gennemgang af afgrænsningsskema – bilag 1.1

Specialistnetværket drøftede og godkendte alle felter i afgrænsningsskemaet indtil og med felt 26. Der udestår justering i få felter med kommentarer, som specialistnetværket sammen med de resterende felter fra 26 og frem færdiggør med Olav som pennefører. Olav sender specialistnetværkets endelige udgave af afgrænsningsskemaet til Rikke senest **den 7. april 2022**.

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 9. marts 2022 har Olav Petersen og Tina Duelund, på baggrund af drøftelser fra mødet, opdateret afgrænsningsskema for den udvalgte indikation (bilag 1.1). På mødet drøfter specialistnetværket afgrænsningsskemaet med henblik på godkendelse og afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen.

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](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med de to arbejdsgruppers kommentarer 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.

Specialistnetværket skal desuden godkende de samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering og medfølgende rekvisition for patientgruppen (se pkt. 4).

Bilag

Bilag 1.1: Afgrænsningsskema 'Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom'

Pkt. 2/ Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1).

Referat

Peter Johansen tilrettede laboratorie-skemaet på baggrund af drøftelserne på mødet og specialistnetværket godkendte oversigten over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige 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 analyse-mæssig 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 analyse-mæssige behov for patientgruppen blev drøftet og opdateret under mødet den 9. marts. Skemaet er medsendt som bilag med henblik på endelig godkendelse (bilag 2.1).

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analyse-mæssige 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 analyse-mæssige behov for denne patientgruppe, der evt. er ud over det, som NGC kan tilbyde på nuværende tidspunkt, vil indgå sammen med de øvrige patientgruppers laboratorie- og analyse-mæssige 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 Liste over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Pkt. 3/ Rekvisition og kriterier

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen (bilag 3.1 og 3.2).

Referat

Peter Johansen opdaterer rekvisitionsblanketten på baggrund af bemærkninger på mødet fra specialistnetværket. Det blev aftalt, at Olav derefter tilretter enkelte sproglige/faglige formuleringer i blanketten (markeret med track changes).

Olav sender den tilrettede rekvisitionsblanket til Rikke senest **den 7. april 2022**.

Problemstilling

Kriterieblanketterne og rekvisitionen er udarbejdet for at rekvirerter og fortolkende afdelinger kan tilgå information omkring indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for patientgruppen uden at skulle læse de samlede anbefalinger.

Løsning

Kriterier og rekvisition gennemgås mhp. rettelse af eventuelle faktuelle fejl før disse godkendes af specialistnetværket (bilag 3.1 og 3.2).

Videre proces

Rekvisitionen vil efter specialistnetværkets godkendelse blive sendt til kommentering hos WGS faciliteterne mhp. på at sikre, at alle nødvendige oplysninger fremgår heraf. Herefter sendes den endelige rekvisition til specialistnetværket til orientering. Såfremt styregruppen godkender implementeringen af patientgruppen, vil rekvisition og kriterier blive sendt til de fortolkende afdelinger i forbindelse med introduktion til NGC's infrastruktur og evt. ibrugtagningsforløb. Inden patientgruppen går i drift, vil rekvisitioner og kriterier blive lagt på NGC's hjemmeside.

Bilag

Bilag 3.1 Udkast til rekvisition for patientgruppen

Bilag 3.2 Samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for patientgruppen

Pkt. 4 Eventuelt

Referat:

Det kommende arbejde med opfølgning på klinisk effekt vil blive drøftet og konkretiseret i samarbejde med Danske Regioner. Nærmere information herom følger.