



## Referat

### 6. møde i nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Dato: 30-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: RKA.NGC  
Sagsnr.: 2203183  
Dok.nr.: 2149179

Dato: 29. marts 2022, kl. 14.00-15.30 (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/Marlene Lauritsen
2	Afslutning af kortlægning af regionernes organisering v/Birgitte Nybo
3	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Rekvisition og kriterier v/Peter Johansen
5	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for psykiatri børn og unge

Birgitte Nybo, (formand), NGC

Marlene Briciet Lauritsen, (næstformand), udpeget af Region Nordjylland, Børne- og ungdomspsykiatri

Anne Katrine Pagsberg, udpeget af Region Hovedstaden, Børne- og ungdomspsykiatri (afbud)

Elin Bjarnadóttir, udpeget af Region Sjælland, Børne- og ungdomspsykiatri (afbud)

Susanne Eriksen Boonen, Region Syddanmark, Klinisk genetik

Per Hove Thomsen, udpeget af Region Midtjylland, Børne- og ungdomspsykiatri (afbud)

Nanette Marinette Monique Debes, udpeget af LVS, pædiatri (afbud)

Bitten Schönewolf-Greulich, udpeget af LVS, Klinisk genetik

Signe Væth, udpeget af LVS, Klinisk genetik (afbud)

Lotte Maxild Mortensen, udpeget af Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram, medlem af styregruppen for ADHD-databasen (afbud)

Danske Patienter, ingen udpeget

#### Fra Nationalt Genom Center

Peter Johansen, chefkonsulent

Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge i NGC

## Pkt. 1/ Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen

### Indstilling

Det indstilles at specialistnetværket, med henblik på endelig godkendelse, drøfter afgrænsningsskema for indikationen '*Autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung*', hvor en eller flere af nedenstående særlige kliniske symptomer skal være tilstede sammen med autisme:

- Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling
- Dymorfe træk
- Epilepsi

### 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. Marlene 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 undtagen felt 29 og 31, som Marlene fik til opgave at opdatere på baggrund af drøftelserne på mødet. Grundet en del afbud til mødet, vil afgrænsningsskemaet blive sendt ud til en sidste kommentering/godkendelse i specialistnetværket sammen med kortlægningskemaer, skema over de laboratorie- og analyse-mæssige behov, rekvisitions- og kriterieblanketter.

Evt. kommentarer til materialet sendes til Rikke Korshøj senest **den 7. april 2022**.

Sammen med mødereferatet fremsendes desuden et kort resumé af specialistnetværkets anbefalinger.

### 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 22. februar 2022 har næstformanden, på baggrund af drøftelser fra mødet, opdateret afgrænsningsskema for den udvalgte indikation (bilag 1.1) og skemaet har været sendt ud til skriftlig kommentering. 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 for indikationen *'Autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung'*

## Pkt.2/ Afslutning af kortlægning af regionernes organisering

---

## Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer og godkender, at opgaven om kortlægning af regionernes organisering kan afsluttes (bilag 2.1-2.5).

## Referat

---

De to resterende kortlægningsskemaer fra hhv. Region Midtjylland og Region Hovedstaden (bilag 2.4 og 2.5) blev godkendt og det blev samtidig aftalt, at felt 7 udfyldes ens i alle kortlægningsskemaerne: 'Helgenomsekventering erstatter nuværende genetiske diagnostik'. Indholdet er det samme, men var formuleret på forskellig vis. Alle 5 kortlægningsskemaer sendes ud til specialistnetværket mhp. mulighed for et sidste gennemsyn.

## Problemstilling

---

Specialistnetværket har haft 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

---

Jf. referat fra sidste møde den 22. februar godkendte specialistnetværket kortlægningsskemaer fra hhv. Region Nordjylland, Region Sjælland og Region Syddanmark. Der udestår godkendelse af kortlægningsskema fra hhv. Region Hovedstaden og Region Midtjylland, idet de ikke var udarbejdet til sidste møde. Disse to skemaer (bilag 2.4 og 2.5) drøftes på mødet med henblik på godkendelse og afslutning af opgaven om kortlægning af den regionale organisering.

## Videre proces

---

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

## Bilag

---

- Bilag 2.1 Kortlægning, Region Nordjylland
- Bilag 2.2 Kortlægning, Region Sjælland
- Bilag 2.3 Kortlægning, Region Syddanmark
- Bilag 2.4 Kortlægning, Region Midtjylland
- Bilag 2.5 Kortlægning, Region Hovedstaden

### **Pkt. 3/ 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 3.1).

#### **Referat**

---

Specialistnetværket havde ikke yderligere bemærkninger til skema over de laboratorie- og analyse-mæssige behov, som dermed blev godkendt.

#### **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 gennemgået på mødet den 22. februar og har været sendt ud til kommentering. Skemaet er medsendt som bilag med henblik på endelig godkendelse (bilag 3.1).

#### **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 3.1 Liste over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

## Pkt. 4/ Rekvisition og kriterier

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen (bilag 4.1 og 4.2).

### Referat

---

Specialistnetværket godkendte de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen.

### Problemstilling

---

Kriterieblanketterne og rekvisitionen er udarbejdet for at rekvirere 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 4.1 og 4.2).

### 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. ibrugtagingsforløb. Inden patientgruppen går i drift, vil rekvisitioner og kriterier blive lagt på NGC's hjemmeside.

## Bilag

---

Bilag 4.1 Udkast til rekvisition for patientgruppen

Bilag 4.2 Samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for patientgruppen

## Pkt. 5 Eventuelt

---

Referat:

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