



## Referat

### 1. møde i nationalt specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Dato: 05-04-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: RKA.NGC  
Sagsnr.: 2202534  
Dok.nr.: 2165973

Dato: 4. april 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Udvalgssekretær: Rikke Korshøj Andersen

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Lars Juhl Petersen
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Ulrikke Lei
2	Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Lars Juhl Petersen
4	Evt.

#### 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 (afbud)

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

Peter Johansen, chefkonsulent

Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge (afbud)

## **Pkt. 1/ Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- det opdaterede udkast til afgrænsning af patientgruppen (bilag 1.1)
- herunder drøfter, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:
  - hvilke 1-2 parametre, der vil være mest perspektiv i at følge
  - hvordan opfølgningen kan ske
  - hvorfra data kan hentes.

### **Referat**

---

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

Lars orienterede dernæst om kommissoriets opgave 3, herunder specialistnetværkets rolle ift. opgørelse af diagnostisk udbytte og klinisk effekt af helgenomsekventering i relation til den model for opfølgning, der er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin.

### **Drøftelse af afgrænsningsskema (bilag 1.1)**

Specialistnetværket gennemgik udkast til afgrænsning af patientgruppen indtil felt 30 og drøftede bl.a.:

- om svære tilfælde af Darier og Hailey-Hailey evt. kan inkluderes i sygdomsgruppe 6
- forskellige perspektiver ift. behov for trio-analyser
- hvordan, den kliniske effekt vil kunne måles og hvorfra data vil kunne hentes.

Nogle kommentarer i skemaet blev afklaret og håndteret under gennemgangen, mens andre opdateres af Ulrikke ud fra drøftelserne på mødet. Der udestår også en mere grundig drøftelse af, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles.

Det blev aftalt, at Ulrikke er pennefører for et opdateret udkast af afgrænsningsskemaet på baggrund af drøftelserne. Hvis tidsmæssigt muligt, rundsendes skemaet i gruppen til kommentering. Den kommenterede nye version sendes til Rikke Korshøj **senest den 22. april 2022**, hvorefter det drøftes videre på det kommende møde den 3. maj.

### **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 helgenomse-

kventeringer. 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 specialistnetværkets introduktionsmøde den 15. marts 2022, har afgrænsningsskemaet været sendt til ud kommentering i specialistnetværket. Næstformand Ulrikke Lei har opdateret skemaet på baggrund heraf (bilag 1.1.).

Specialistnetværket drøfter det opdaterede skema, herunder felt 28 og 29, jf. nedenstående afsnit vedr. måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen.

### Måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterer formanden kommissoriets opgave 3 og den model for opfølgning, som styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet.

I afgrænsningsskemaets punkt 28-29 om diagnostisk udbytte og klinisk effekt skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der bør 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. Dette for at *styregruppen for implementering af personlig medicin* (regionernes sundhedsdirektører) kan følge fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter og evt. foretage justeringer ved behov.

Specialistnetværket drøfter hvilke parametre, der bør opgøres for patientgruppen med udgangspunkt i flg. spørgsmål:

- Hvilke 1-2 parametre vil der være mest perspektiv i at følge i forhold til at kunne følge op på den kliniske effekt af helgenomsekventering?
- For de anbefalede parametre: Hvor fra data kan hentes? Findes der fx allerede eksisterende datakilder, som kan anvendes?
- Hvordan kan opfølgningen tilrettelægges/hvordan kan data indsamles?

Specialistnetværket laver aftaler for afslutning af opgaven om afgrænsning af patientgruppen.

### Videre proces

---

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik er afsluttet, forelægges specialistnetværkets anbefalinger til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og arbejdsgruppen for fortolkning.

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med kommentarer fra den kliniske arbejdsgruppe og arbejdsgruppen for fortolkning 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.

### Bilag

---

Bilag 1.1: Udkast til afgrænsning af patientgruppen\_svære arvelige hudsygdomme

## Pkt. 2/ Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og registrering af behov til laboratiemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

### Referat

---

Peter Johansen orienterede om, at han opsamler information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen, herunder type af væv der undersøges. Specialistnetværket får fremsendt et udfyldt skema (udkast), som bilag til dagsordenen mhp. drøftelse og kvalificering på næste møde.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket identificerer og beskriver, i løbet af deres arbejde, behov for laboratiemæssig håndtering, herunder typer af prøvemateriale, fx væv samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov. Disse informationer bliver samlet og viderebragt til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tek-

niske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

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

---

I forbindelse med møder samt udfyldelsen af afgrænsningsskemaer opsamler NGC information om specialistnetværkets behov vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

### Videre proces

---

De laboratorie- og analysemæssige 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 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.

## Pkt. 3/ Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling med henblik på at lave aftaler herom.

### Referat

---

Opgaven om kortlægning af regionernes nuværende organisering af genetisk udredning for patientgruppen blev præsenteret. Specialistnetværkets regionale repræsentanter bedes udfylde ét kortlægningsskema for hver region.

Udfyldte kortlægningsskemaer fra hver region sendes til Rikke Korshøj senest **d. 22. april 2022**. Herefter udsendes kortlægningsskemaerne som bilag til dagsordenen mhp. drøftelse på næste møde.

### **Problemstilling**

---

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges. Dette skal bidrage til regionernes interne regionale organisering.

### **Løsning**

---

Opgaven med kortlægning præsenteres og drøftes med henblik på, at de regionale repræsentanter i specialistnetværket kan udfylde kortlægningskemaet.

### **Videre proces**

---

De udfyldte skemaer sendes til udvalgssekretæren med henblik på gennemgang på det kommende møde.

### **Bilag**

---

- Bilag 3.1: Skema 2 til kortlægning af regional organisering

### **Pkt. 4/ Eventuelt**

---

Referat: Næste møde i specialistnetværket er den 3. maj 2022.