



## Referat

### 3. møde i nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Dato: 24-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: AMK.NGC  
Sagsnr.: 2201909  
Dok.nr.: 2190943

Dato: Den 23. marts 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge, NGC og Allan Højland

Sekretær: Amila Kalaca

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe v/Allan Højland, Mette Bertelsen og Nanna Rendtorff
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/Malene Bøgehus Rasmussen
4.	Eventuelt

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Birgitte Nybo (formand), NGC (**afbud**)  
Allan Thomas Højland (næstformand), udpeget af Region Nordjylland  
Bjarke Edholm, udpeget af Region Midtjylland  
Pernille Tørring, udpeget af Region Syddanmark  
Janko Moritz, udpeget af Region Sjælland (**afbud**)  
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden  
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS  
Mette Bertelsen, udpeget af LVS  
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS  
RKKP, ingen udpeget  
Mathilde Pedersen, udpeget af Danske patienter (**afbud**)

#### Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen, chefkonsulent  
Mette Holm Kofod Kahr, chefkonsulent

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

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- det opdaterede udkast til afgrænsningsskemaer for indikationerne 'non-syndromisk hørenedsættelse (NSHL)' (bilag 1.1) og 'syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.2) på baggrund af de indsendte skriftlige kommentarer fra medlemmer i specialistnetværket
- 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**

---

Birgitte Nybo var forhindret i at deltage og Malene Bøgehus Rasmussen var derfor stedfortræder. Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket gennemgik udkast til afgrænsningsskemaer for hhv. non-syndromisk hørenedsættelse og syndromisk hørenedsættelse. Der var bl.a. fokus på parametre for måling af effekt – herunder, at der ikke forefindes en national database hvorfra man kan opbevare og hente data til måling af effekt, men det er et ønske i netværket, at der oprettes en. At opfølgning af effekt vil være en ressourcekrævende opgave.

Der udestår en afklaring om der er overlap til patientgruppen sjældne sygdomme. NGC undersøger muligheden for møde med formand og næstformand fra specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne.

#### Aftaler:

Allan, Nanna og Mette sender opdaterede udkast til afgrænsningsskemaer for hhv. non-syndromisk hørenedsættelse og syndromisk hørenedsættelse til Amila d. 1. april, hvorefter Amila sender det til kommentering i specialistnetværket med frist d. 20. 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 23. februar, har Allan Højland, Mette Bertelsen og Nanna Rendtorff på baggrund af drøftelserne fra mødet, opdateret afgrænsningsskemaer for indikationerne 'non-syndromisk hørenedsættelse (NSHL)' (bilag 1.1) og 'syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.2).

På baggrund af præsentationen af opfølgning og effekt på sidste møde, vil formanden uddybe dette punkt yderligere. Formanden vil præsentere tidligere specialistnetværks anbefalinger til parametre, der kan opgøres for patientgrupper, som inspiration til specialistnetværkets endelige udfyldelse af anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29). Udfyldelsen af felterne 25-29 udgør specialistnetværkets påbegyndelse af opgave 3, jf. kommissoriet, idet der med felterne 25-29 peges på, hvordan det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes.

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 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: 'non-syndromisk hørenedsættelse'.

Bilag 1.2: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: 'syndromisk hørenedsættelse'.

## 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 gennemgik opdateret udkast til skema om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Specialistnetværket drøftede bl.a. behov og ønsker for bioinformatisk analyse af mitokondrieheteroplasmier, ønsket om, i sjældne tilfælde, at kunne følge op med RNA sekventering samt regionernes ønske om at sende oprenset DNA frem for blodprøver til NGC. Peter opdaterer skemaet pba. drøftelserne.

### 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) mhp. godkendelse.

### Referat

---

Malene Bøgehus Rasmussen gennemgik kortlægningsskemaer, da der var enkelte spørgsmål fra NGC, som skulle opklares bl.a. ift. om den diagnostiske strategi er den samme i alle regioner. Amila sender opdaterede kortlægningsskemaer til specialistnetværket mhp. kvalificering og skriftlig godkendelse.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske laboratediagnostik, 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 forud for godkendelse.

#### **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**

---