



## Referat

### 4. møde i nationalt specialistnetværk for oftalmologi

Dato: 29-04-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: RKA.NGC  
Sagsnr.: 2119055  
Dok.nr.: 2191937

Dato: 28. april 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen v/Line Kessel
2	Afslutning af kortlægning af regionernes organisering v/Lars Juhl Petersen
3	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Lars Juhl Petersen
4	Rekvistion og kriterier v/Lars Juhl Petersen
5	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for oftalmologi

Lars Juhl Petersen (formand) NGC  
Line Kessel (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden  
Lisbeth Sandfeld, udpeget af Region Sjælland (deltager fra kl. 15.00)  
Else Gade, udpeget af Region Syddanmark  
Toke Bek, udpeget af Region Midtjylland (afbud)  
Lotte Welinder, udpeget af Region Nordjylland (afbud)  
Tomas Ilginis, udpeget af LVS  
Mette Bertelsen, udpeget af LVS  
Karen Grønskov, udpeget af LVS  
RKKP, ingen udpeget  
Marijke Vittrup, Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center

Peter Johansen, chefkonsulent (afbud)  
Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge (afbud)

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

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles at specialistnetværket, med henblik på endelig godkendelse, drøfter afgrænsningsskema for indikationen *'øjensygdomme, der skyldes genetiske forandringer'* (bilag 1.1)

### **Referat**

---

Lars bød velkommen og spurgte, om der var nye væsentlige forhold vedr. habilitet. Tomas Ilginis orienterede om, at han er indtrådt i advisory board for Alimera. Dette er sendt til vurdering hos jurist i NGC, og vurderes ikke umiddelbart at give anledning til inhabilitet. Tomas vil få en tilbagemelding, når det er grundigt vurderet.

### **Gennemgang af afgrænsningsskema – bilag 1.1 og flowchart bilag 1.2**

Specialistnetværket drøftede og godkendte afgrænsningsskemaet og flowchartet endeligt. Line Kessel indsætter referencer til sidst i afgrænsningsskemaet og tilføjer relevant tekst vedr. akkreditering fra laboratorieskemaet til felt 17 samt tilføjer "ja" / "nej" enkelte steder i flowchartet. Afgrænsningsskema og flowchart sendes retur til Rikke senest den 4. maj 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 22. marts 2022 har næstformanden, på baggrund af drøftelser fra mødet, opdateret afgrænsningsskema for den udvalgte indikation (bilag 1.1) og flowchart (bilag 1.2). På mødet drøfter specialistnetværket afgrænsningsske-

maet og flowchart 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 '*øjensygdomme, der skyldes genetiske forandringer*'

Bilag 1.2: Flowchart

## 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.

### Referat

---

Specialistnetværket godkendte formandskabets forslag om at ensrette felterne 5 og 7 i alle kortlægningsskemaer. Det opdaterede kortlægningsskema fra Region Syddanmark blev også endeligt godkendt.

### 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

---

På sidste møde den 22. marts godkendte specialistnetværket kortlægningen af regionernes organisering. Der udestår en endelig godkendelse af kortlægningsskema fra Region Syddanmark, idet Else Gade, efter aftale, har fremsendt et opdateret kortlægningsskema (bilag 2.1). Skemaet drøftes på mødet med henblik på endelig godkendelse. Endvidere har formandskabet foreslået en ensartet formulering i alle kortlægningsskemaer i hhv. felt 5 og felt 7. Forslaget er sat ind i kortlægningsskema fra Region Hovedstaden og drøftes på mødet mhp. 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 Syddanmark
- Bilag 2.2 Kortlægning, Region Hovedstaden (formandskabets forslag til ens tekst i felt 5 og 7 for alle skemaer er indsat)

## 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 analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 3.1).

### Referat

---

Specialistnetværket tilføjede enkelte formuleringer og havde derudover ikke yderligere bemærkninger til skema over de laboratorie- og analysemæssige behov, som dermed blev godkendt.

## Problemstilling

---

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet 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 er 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 er opdateret efter gennemgang af skemaet på mødet den 22. marts 2022. Chefkonsulent Peter Johansen har på baggrund af drøftelser på sidste møde indskrevet ønsker vedr. resterende DNA. Laboratorieskemaet er medsendt som bilag med henblik på endelig godkendelse (bilag 3.1).

## Videre proces

---

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analysemæssige 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 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.

## Bilag

---

Bilag 3.1 Liste over laboratorie- og analysemæssige 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 havde enkelte bemærkninger til rekvisitionsblanketten (bilag 4.1):

- Sporbarhed er meget vigtigt. Derfor ønskes én blanket for hver person og ikke flere familiemedlemmer på samme blanket. Der må ikke være risiko for, at prøveID blandes sammen.
- Det bør fremgå tydeligt af blanketten, om prøven vedr. proband el. familiemedlem
- Vil der blive mulighed for at rekvirere elektronisk?
- Der var ønske om et "fritekst"-felt på rekvisitionsblanketten til uddybning af indikationen, særlig relevant når rekvisition går direkte fra klinisk afdeling til NGC. Det viser sig, at der er et sådan felt på blankettens s. 2.
- Hvordan sikres, at dem der skal fortolke data har prøveID-nr., når prøven og rekvisitionen går til NGC?

Ovenstående afklares med Peter Johansen, chefkonsulent i NGC.

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:

Lars opridsede de næste skridt for specialistnetværkets anbefalinger (jf. afsnittet "videre proces" under punkt 1).

NGC udarbejder et kort resumé af anbefalingerne, som sendes ud sammen med referat til godkendelse hos formandskabet og dernæst ud til specialistnetværket.

Forventet færdigbehandling af de samlede anbefalinger i Styregruppen for implementering af personlig medicin er i juni måned, efter en 4 ugers høringsperiode. De kliniske arbejdsgrupper kommenterer anbefalingerne i maj, uge 20 (hvv. den 16. og den 17. maj). Line er inviteret til at deltage i Arbejdsgruppen for Fortolknings rådgivningsmøde den 16. maj.

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