



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Neurogenetiske patienter

Dato: 08-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2201863
Dok.nr.: 2165955

Dato: 10. marts 2022, kl. 12.00-14.00 (virtuelt)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lars Juhl Petersen
1	Afslutning af arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen
2	Opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen
3	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Rekvisation og kriterier v/Peter Johansen
5	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Lars Juhl Petersen, (formand), NGC
Uffe Birk Jensen, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland
Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland
Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland
Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark
Suzanne Lindquist, udpeget af LVS
Morten Dunø, udpeget af LVS (afbud)
Lena Hjermand, udpeget af LVS
Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS
John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltog Peter Johansen og Malene Bøgehus.

Pkt. 1/ Afslutning af arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter afgrænsningsskema for epilepsi (bilag 1.1) med henblik at fastlægge proces frem mod godkendelse.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet. Lars Juhl Petersen orienterede om, at udpegning af nyt supplerende medlem med ekspertise inden for epilepsi afventes, da først udpegede medlem blev erklæret inhabil ift. arbejdet med afgrænsning af epilepsi.

Specialistnetværket drøftede det foreløbige udkast til afgrænsningsskema for epilepsi.

Det blev besluttet, at Martin Ballegaard laver en opdatering af skemaet på baggrund af drøftelserne på mødet. Herudover afventer det videre arbejde, at der er udpeget et supplerende medlem.

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 helgenomsekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og indstillingsrunde 2.

Løsning

Siden sidste møde har en undergruppe arbejdet med at afgrænse to indstillinger; *epilepsipatienter over 16 år* (bilag 1.1) og *monogene epilepsiformer* (bilag 1.2), som er blevet inkluderet i specialistnetværk for neurogenetiske patienter i forbindelse med styregruppen for implementering af personlig medicin behandlede indstillingsrunde 2.

På mødet drøfter specialistnetværket afgrænsningsskemaet med henblik at fastlægge proces frem mod godkendelse.

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. Epilepsi

Pkt. 2/2021

Opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter udkast til kortlægninger af regional organisering for udredning og behandling indsendt af de regionale repræsentanter (bilag 2.1-2.5).

Det indstilles endvidere, at specialistnetværket laver aftale om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af vedr. indikationen *Epilepsi*.

Referat

Specialistnetværket drøftede udkast til kortlægninger af regional organisering for udredning og behandling indsendt af de regionale repræsentanter (bilag 2.1-2.5). Alle skemaer blev godkendt, herunder at kortlægningen fra Region Nordjylland samles i et skema.

Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af vedr. indikationen *Epilepsi* tages op ved det kommende møde mhp. endelig godkendelse af kortlægning vedr. alle indikationer inden for patientgruppen.

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

Siden sidste møde har de regionalt udpegede repræsentanter kortlagt det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med indikationerne *Hereditær neuropati, Hereditær ataksi og spastisk paraplegi, Mistanke om arvelig muskelsygdom, Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom og Arvelige basal gangliesygdomme*.

Ved mødet drøftes kortlægningsskemaerne mhp. godkendelse.

Der laves endvidere aftaler om kortlægning vedr. indikationen *Epilepsi*.

Bilag

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

Pkt. 3/2022 Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender oversigt over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 3.1).

Referat

Peter Johansen præsenterede oversigt over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.

Specialistnetværket drøftede det angivne behov for mosaikgrader under 5% i hjernevæv vedr. epilepsi, og det blev aftalt, at Martin Ballegaard hører indstillere ift. behovet.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboratoriemæssig 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 tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

Løsning

Oversigten over laboratorie- og analyse-mæssige behov gennemgås mhp. eventuelle justeringer før oversigten godkendes af specialistnetværket (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 vil indgå sammen med de øvrige patientgruppers 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. Laboratorie og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Pkt. 4/2022 Rekvisition og kriterier v/Peter Johansen

Indstilling

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

Referat

Peter Johansen præsenterede de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen (bilag 4.1 og 4.2).
Punktet tages op igen ved næste møde mhp. endelig godkendelse.

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 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. 5/2022

Eventuelt

Referat

På foranledning af patientrepræsentant John Gerbilds spørgsmål ved sidste møde *hvordan er patientorganisationerne forankret i det videre arbejde*, orienterede Lars Juhl Petersen om, hvordan patientorganisationerne er repræsenteret i NGC's governancestruktur i hhv. specialistnetværk, arbejdsgruppen for kliniske anvendelse helgenomsekventering og advisory board for patienter, borgere og etik. Der blev endvidere orienteret om, at NGC har inviteret til et besøg i NGC for patientrepræsentanter den 21. april 2022. Endelig blev der også orienteret om de emner, som advisory board for patienter, borgere og etik skal behandle i nærmeste fremtid.