



## Referat

### Møde i nationalt specialistnetværk for Neurogenetiske patienter

Dato: 29-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2205054  
Dok.nr.: 2199379

Dato: 6. april 2022, kl. 13.30-15.03 (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	Afslutning af kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Lars Juhl Petersen
3	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Rekvistion 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  
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  
Lena Hjermand, udpeget af LVS  
Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS (afbud)  
Jakob Christensen, udpeget af LVS  
John Gerbild, udpeget af Danske Patienter (afbud)

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

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter afgrænsningsskema for epilepsi (bilag 1) med henblik på endelig 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.

Specialistnetværket drøftede afgrænsningsskema for epilepsi (bilag 1. Epilepsi). Det blev besluttet, at navnet for indikationen skal være *Mistanke om arvelig epilepsi*. Herudover var der drøftelser vedr. tekst i felt 14, 15 og 17, og få justeringer til felterne vedr. antal.

Afgrænsningsskemaet blev godkendt med ovennævnte ændringer.

Afgrænsningsskemaet i endelig form sendes ud sammen med referatet til orientering.

### 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 er Jakob Christensen blevet udpeget af LVS som supplerende medlem. Jakob Christensen skal som supplerende medlem bidrage med afgrænsningen af epilepsi.

Siden sidste møde har undergruppen, inkl. nyudpeget supplerende medlem Jakob Christensen, fortsat arbejdet med at afgrænse de 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 endelig 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 rekvirering for patientgruppen (se pkt. 4).

## Bilag

---

Bilag 1. Epilepsi

## Pkt. 2/2021

**Afslutning af 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).

## Referat

---

Specialistnetværket drøftede de opdaterede kortlægninger af regional organisering for udredning og behandling. Kortlægningskemaer for alle fem regioner blev godkendt ved mødet.

## 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 indikationen *Epilepsi*. Kortlægningerne drøftes ved mødet mhp. endelig godkendelse.

## Bilag

---

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

## Pkt. 3/2022 Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 3).

## Referat

---

Peter Johansen præsenterede oversigt over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Det blev aftalt, at NGC tilføjer enkelte justeringer og tilføjelse ud fra drøftelserne på mødet og sender den opdaterede oversigt ud til endelig godkendelse sammen med referatet.

### 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 laboratorie- og analysemæssige behov gennemgås mhp. eventuelle justeringer før oversigten godkendes af specialistnetværket (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 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 analysemæssige 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

---

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

Der var bemærkning om, at rekvirenten ikke altid ved, hvilken afdeling, som skal fortolke prøven, herudover blev det påpeget, at NGC burde have viden om, hvilke afdelinger der skal fortolke for de enkelte patientgrupper, og at det derfor burde være overflødigt at angive fortolkende afdeling på rekvisitionssedlen/af rekvirenten.

Medlemmer bemærkede endvidere, at det ville være hensigtsmæssigt at kunne angive en hel trio på en enkelt rekvisition. Der var ligeledes bemærkning om, at feltet vedr. familieprøver kunne sættes mere intuitivt op.

Derudover blev der stillet spørgsmål til behovet for at fremsende to prøver.

Det blev fra NGC oplyst, at opsætningen af rekvisitionssedlen er generisk på tværs af specialistnetværk. Der tages løbende stilling til, hvordan den eventuelt kan forbedres.

Ift. de samlede kriterier var der bemærkning om, at forkortelser bør skrives ud første gang, de står i teksten.

De samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen sendes ud til endelig godkendelse sammen med referatet.

## Problemstilling

---

Kriterieblanketterne og rekvisitionen er udarbejdet for at rekvirenter 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

---