



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Nyresvigt

Dato: 24-03-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2203394
Dok.nr.: 2191126

Dato: 24. marts 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lene Heickendorff

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Lene Heickendorff
1	Afslutning af arbejdet med afgrænsningsskemaer for patientgruppen, v/ Lene Heickendorff
2	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Afslutning af kortlægning af regionernes organisering v/ Lene Heickendorff
4	Rekvisition og kriterier v/Peter Johansen
5	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for nyresvigt

Lene Heickendorff, (formand), NGC
Jens Michael Hertz, (næstformand), udpeget af Region Syddanmark
Jens Schmidt Iversen, udpeget af Region Hovedstaden
Michael Munch, udpeget af Region Sjælland (afbud)
Birgitte Godskesen Tougaard, udpeget af Region Midtjylland
Birgitte Bang Pedersen, udpeget af Region Nordjylland
Maria Rasmussen, udpeget af LVS
Kirsten Madsen, udpeget af LVS (afbud)
Ida Maria Schmidt, udpeget af LVS
Helle Charlotte Thiesson, udpeget af RKKP
Jan Rishave, udpeget af Danske Patienter

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

Pkt. 1/ Afslutning af arbejdet med afgrænsningsskemaer for patientgruppen v/ Lene Heickendorff

Indstilling

Det indstilles at specialistnetværket drøfter afgrænsningsskema for indikationen *Vedvarende, uforklaret albuminuri hos børn og voksne* 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.

Lene Heickendorff orienterede herefter om, at næstformand Jens Michael Hertz går på pension, hvorfor han udtræder af specialistnetværket ved udgangen af marts måned. NGC tager kontakt til Region Syddanmark mhp. udpeging af nyt medlem. Når en person er udpeget, vil de regionalt udpegede medlemmer skulle udpege ny næstformand til specialistnetværket.

Endeligt orienterede Lene Heickendorff om, at høringsrunden vedr. godkendelse af afgrænsningsskemaer for hhv. børn og voksne med nyresvigt er afsluttet. På mødet blev et forslag fra NGC til tilføjelse felt 20 drøftet. Efter mødet blev det præciseret, at tilføjelsen ville udvide patientgruppen ud over rammen for indstillingen, hvorfor formuleringen ikke blev medtaget i den endelige version afgrænsningsskemaerne for terminal og præ-terminal nyresvigt hos hhv. børn og voksne.

Afgrænsningsskemaerne for terminal og præ-terminal nyresvigt hos hhv. børn og voksne er således endelig godkendt.

Afgrænsningsskema for *Vedvarende, uforklaret albuminuri hos børn og voksne* blev drøftet, og det blev aftalt, at Maria Rasmussen laver de sidste opdateringer ud fra drøftelserne på mødet, og at Birgitte Godskesen opdaterer flowchart. Skemaet sendes til endelig godkendelse sammen med referatet.

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 21. februar er afgrænsningsskemaer for hhv. *Nyresvigt voksne* og *Nyresvigt børn* blevet godkendt i skriftlig høring. Afgrænsningsskemaet for *Vedvarende, uforklaret albuminuri hos børn og voksne* er blevet opdateret ved undergruppen bestående af Maria Rasmussen, Jens Michael Hertz, Ida Maria Schmidt, Michael Munch og Birgitte Godskesen. Ved mødet drøftes udkastet med henblik på godkendelse.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen (opgave 1) og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik (opgave 2) 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. *Vedvarende, uforklaret albuminuri hos børn og voksne*

Pkt. 2/ Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 2).

Referat

Specialistnetværket godkendte den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige 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 analyse-mæssig 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 analyse-mæssige behov for patientgruppen gennemgås mhp. eventuelle justeringer før endelig godkendelse af specialistnetværket.

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 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 analyse-mæssige 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. Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Pkt. 3/ Afslutning af kortlægning af regionernes organisering v/ Lene Heickendorff

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 (bilag 3.1-3.5).

Referat

Specialistnetværket drøftede kortlægningsskemaer for hhv. Region Syddanmark og Region Hovedstaden.

Det blev aftalt, at skemaer for Region Midtjylland, Nordjylland og Sjælland opdateres, så også indikationen *vedvarende, uforklaret albuminuri* indgår, enten på særskilt skema eller på skema vedr. indikationen *Terminalt og præ-terminal nyresvigt af ukendt årsag hos voksne*.

Kortlægningsskemaerne vil blive sendt i høring mhp. endelig godkendelse sammen med referatet.

Problemstilling

Specialistnetværket har 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

Specialistnetværket drøftede på sidste møde kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer for Region Syddanmark og Region Midtjylland.

Det blev besluttet, at kortlægningerne for Region Syddanmark skulle opdateres ud fra drøftelserne på mødet, hvorefter det har fungeret som modelskema for opdatering/udarbejdelse af kortlægninger for de øvrige fire regioner.

De opdaterede skemaer er sendt ud med mødematerialet, og medlemmerne er blevet bedt om at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for indikationen *Vedvarende, uforklaret albuminuri hos børn og voksne* forud for mødet.

På mødet drøftes kortlægningsskemaerne med de seneste opdateringer mhp. endelig godkendelse.

Videre proces

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den i det samlede beslutningsoplæg til styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

- Bilag 3.1.1 Kortlægning (voksne), Region Nordjylland
- Bilag 3.1.2 Kortlægning (børn), Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, Region Sjælland (eftersendes)
- Bilag 3.3.1 Kortlægning (voksne), Region Syddanmark
- Bilag 3.3.2 Kortlægning (børn), Region Syddanmark
- Bilag 3.4.1 Kortlægning (voksne), Region Midtjylland (eftersendes)
- Bilag 3.4.2 Kortlægning (børn), Region Midtjylland (eftersendes)
- Bilag 3.5.1 Kortlægning (nyresvigt voksne), Region Hovedstaden
- Bilag 3.5.2 Kortlægning (nyresvigt børn), Region Hovedstaden
- Bilag 3.5.3 Kortlægning (albuminuri voksne), Region Hovedstaden
- Bilag 3.5.4 Kortlægning (albuminuri børn), Region Hovedstaden

Pkt. 4/ 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

De samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen blev gennemgået. Skemaerne opdateres ud fra drøftelserne og vil blive sendt i høring mhp. endelig godkendelse sammen med referatet.

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. ibrugtagningsforløb. 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
