



## Referat

### 1. møde i nationalt specialistnetværk for arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

Dato: 29-03-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2204655  
Dok.nr.: 2199354

Dato: 5. april 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Udvalgssekretær: Gitte Tofterup Hansen

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v/Lars Juhl Petersen
1	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Thomas Sandahl
2	Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3	Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Lars Juhl Petersen
4	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

Lars Juhl Petersen (formand) NGC

Thomas Dalsgaard Sandahl (næstformand), udpeget af Region Midtjylland

Lone Galmstrup Madsen, udpeget af Region Sjælland

Annette Dam Fialla, udpeget af Region Syddanmark (afbud)

Lise Lotte Gluud, udpeget af Region Hovedstaden

Jesper Bach Hansen, udpeget af Region Nordjylland

Elsebet Østergaard, udpeget af LVS

Naja Helene Becher, udpeget af LVS

Line Gutte Borgwardt, udpeget af LVS

Marianne Hørby Jørgensen, udpeget af LVS

Nina Tuxen, Danske patienter

RKKP, ingen udpeget

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen, chefkonsulent, Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge

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

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter:

- de opdaterede udkast til afgrænsning af patientgruppen (bilag 1.1 og 1.2)
- herunder drøfter, 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

---

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, pædiater Maria Hørby Rasmussen.

Specialistnetværket drøftede de opdaterede afgrænsningsskemaer for uafklaret fibrose og kolestase.

Det blev besluttet, at formandskabet opdaterer begge skemaer ud fra drøftelserne ved mødet. Efterfølgende opdaterer undergruppen de sidste uafklarede spørgsmål. Frist for indsendelse af opdaterede skemaer fra undergruppen er den 22. april.

### 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 specialistnetværkets introduktionsmøde den 15. marts 2022, er indikationer og afgrænsningsskemaer opdateret i undergruppe ved Thomas Sandahl, Annette Dam Fialla, Jesper Bach Hansen, Line Gutte Borgwardt og Lise Lotte Gluud (bilag 1.1. og 1.2).

Specialistnetværket drøfter de opdaterede skemaer, herunder felt 28 og 29, jf. nedenstående afsnit vedr. måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen.

### Måling af diagnostisk udbytte og klinisk effekt for patientgruppen

I relation til specialistnetværkets anbefalinger omkring opfølgning for patientgruppen (afgrænsningsskemaets punkt 25-29) præsenterer formanden kommissoriets opgave 3 og den model for opfølgning, som styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet.

I afgrænsningsskemaets punkt 28-29 om diagnostisk udbytte og klinisk effekt skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der bør 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. Dette for at *styregruppen for implementering af personlig medicin* (regionernes sundhedsdirektører) kan følge fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter og evt. foretage justeringer ved behov.

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 og kortlægning af nuværende regional organisering af genetisk diagnostik 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 1.1 Uafklaret fibrose

Bilag 1.2 Uafklaret kolestase

## Pkt. 2/ Orientering om registrering af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og registrering af behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

### Referat

---

Peter Johansen præsenterede oversigt over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Det blev præciseret, at laboratorie- og analysemæssige behov skal angives i afgrænsningsskemaerne, også i tilfælde hvor NGC ikke kan imødekomme behovet, fx ved behov for hurtig svartid.

Punktet tages op igen når afgrænsning af patientgruppen er klar til specialistnetværkets godkendelse.

### 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.

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

---

I forbindelse med møder samt udfyldelsen af afgrænsningsskemaer opsamler NGC information om specialistnetværkets behov vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

### Videre proces

---

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.

## Pkt. 3/ Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling med henblik på at lave aftaler herom.

### Referat

---

Lars Juhl Petersen introducerede til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen.

Det blev aftalt, at de regionalt udpegede medlemmer påbegynder kortlægningen for deres egen region. Frist for indsendelse af udfyldte kortlægningsskemaer er den 22. april. De udfyldte skemaer vil blive drøftet mhp. godkendelse ved det kommende møde.

### 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

---

Opgaven med kortlægning præsenteres og drøftes med henblik på, at de regionale repræsentanter i specialistnetværket kan udfylde kortlægningskemaet.

### Videre proces

---

De udfyldte skemaer sendes til udvalgssekretæren med henblik på gennemgang på det kommende møde.

### Bilag

---

Bilag 3: Skema 2 til kortlægning af regional organisering

### Pkt. 4/ Eventuelt

---