

Referat

2. møde i nationalt specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Dato: 06-05-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2119054
Dok.nr.: 2151874

Dato: Den 3. maj 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Lars Juhl Petersen

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe v/Ulrikke Lei
2.	Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3.	Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/Lars Juhl Petersen
4.	Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Lars Juhl Petersen (formand) NGC
Ulrikke Lei (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Gregor Jemec, udpeget af Region Sjælland (afbud)
Annette Dr Schuster, udpeget af Region Syddanmark
Mette Sommerlund, udpeget af Region Midtjylland
Malene Lundsgaard, udpeget af Region Nordjylland
Malene Djursby, udpeget af LVS
Jenny Friis, udpeget af LVS
Stine Bjørn Gram, udpeget af LVS
RKKP, ingen udpeget
Danske patienter, ingen udpeget

Fra Nationalt Genom Center

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

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket:

- drøfter det opdaterede og kommenterede udkast til afgrænsning af patientgruppen (bilag 1.1)
- 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

Lars bød velkommen og spurgte indledningsvist, om der var nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Drøftelse af afgrænsningsskema – bilag 1.1

Specialistnetværket gennemgik hele afgrænsningsskemaet og afsluttede opgaven med afgrænsning af patientgruppen. Der udestår tilføjelse af referencer, som indsættes sidst i afgrænsningsskemaet af Stine Bjørn Gram. Herefter sendes afgrænsningsskemaet retur til Rikke Korshøj.

Specialistnetværket vil få alle reviderede skemaer sendt ud til evt. bemærkninger sammen med referat fra mødet. Evt. bemærkninger til materialet skal sendes til udvalgssekretær Rikke Korshøj senest den 18. maj 2022. Herefter kan det vurderes, om der måtte være udestående ift. dokumenterne, som skal drøftes en sidste gang på mødet den 13. juni.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk effekt 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.

Løsning

Siden sidste møde den 4. april har specialistnetværket haft mulighed for at kommentere et opdateret udkast til afgrænsningsskema, udarbejdet af næstformanden, på baggrund af drøftelserne fra mødet (bilag 1.1). Specialistnetværket drøfter det kommenterede udkast til afgrænsning af patientgruppen, herunder hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles.

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](#)).

Bilag

Bilag 1.1: Udkast til afgrænsning af patientgruppen

Pkt. 2 Laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter skema over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1).

Referat

Specialistnetværket havde enkelte bemærkninger til laboratorieskemaet, herunder:

- ønske om, at NGC's generelle analysetid nedbringes (ud over ønsket om mulighed for akutte prøver)

Specialistnetværket blev informeret om, at NGC's analysetid er mellem 17-30 dage og, at NGC ikke tilbyder akutte prøver. Ovenstående tilføjes som ønsker i laboratorie-skemaet.

- DNA oprenset fra hudbiopsi - ved mistanke om mosaicisme. Her kan der være behov for dybere dækning af genomet.

Specialistnetværket blev oplyst om, at NGC ikke tilbyder mosaik-analyse med øget dækning på WGS. Indtil der foreligger mulighed for dybere sekventering, vil der ikke blive sendt hudbiopsier til WGS undersøgelse.

Specialistnetværket bemærkede, at ingen af ønskerne vil være udsættende for igangsættelse af patientgruppen. Peter Johansen opdaterede laboratorieskemaet

på baggrund af gennemgangen under mødet og dette sendes ud sammen med referatet mhp. mulighed for evt. bemærkninger – frist herfor er den 18. maj 2022.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen skal specialistnetværket 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 skal 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 gennemgås mhp. eventuelle justeringer.

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen vil blive sendt til kommentering i *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 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 2.1 Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Pkt. 3 Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

Referat

Specialistnetværket aftalte enkelte generiske formuleringer i nogle af felterne i kortlægningskemaerne og godkendte herefter alle kortlægningskemaer. De tilrettede skemaer sendes ud til evt. bemærkninger med frist herfor den 18. maj 2022.

OBS: Specialistnetværkets regionale repræsentanter bedes melde aktivt tilbage til udvalgssekretær Rikke Korshøj med kvittering for, at kortlægningskema fra egen region er korrekt opdateret efter mødet den 3. maj 2022.

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske laboratediagnostik, 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

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

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 Kortlægning, regional organisering, Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, regional organisering, Region Sjælland_udkast til ét skema
- Bilag 3.3 Kortlægning, regional organisering, Region Syddanmark
- Bilag 3.4 Kortlægning, regional organisering, Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, regional organisering, Region Hovedstaden

Pkt. 4 Eventuelt

- Specialistnetværket skal godkende de samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering og medfølgende rekvisition for patientgruppen. NGC udarbejder blanketter herfor, som vil blive præsenteret på næste møde i specialistnetværket den 13. juni.
- Videre proces for specialistnetværkets anbefalinger (jf. afsnittet "videre proces" under punkt 1).

Referat: Lars orienterede om, at NGC udarbejder et kort resumé af anbefalingerne, som sendes ud sammen med referat fra sidste møde den 13. juni til godkendelse hos formandskabet og dernæst ud til specialistnetværket.

De kliniske arbejdsgrupper kommenterer specialistnetværkets anbefalinger. Ulrikke inviteres med til rådgivningsmøde i Arbejdsgruppen for Fortolkning, dato for mødet følger.

Forventet færdigbehandling af de samlede anbefalinger i Styregruppen for implementering af personlig medicin vil være efter en 4 ugers høringsperiode, som ligger efter sommerferien (juli/august).

Specialistnetværket efterspurgte information om den efterfølgende proces vedr. on-boarding, undervisning mv. NGC er ved at udarbejde materiale omkring processen for on-boarding. De afdelinger, der udpeges af regionerne til at forestå fortolkning for patientgruppen, bliver kontaktet direkte ifm. on-boarding.