



## Referat

### 4. møde i nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Dato: 28-04-2022  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: RKA.NGC  
Sagsnr.: 2204903  
Dok.nr.: 2206819

Dato: 27. april 2022, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Amila Kalaca

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Velkommen og siden sidst v/Birgitte Nybo
2	Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen v/Allan Højland, Nanna Rendtorff og Mette Bertelsen
3	Afslutning af kortlægning af regionernes organisering v/Birgitte Nybo
4	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Birgitte Nybo
5	Rekvisition og kriterier v/Birgitte Nybo
6	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Birgitte Nybo (formand), NGC  
Allan Thomas Højland (næstformand), udpeget af Region Nordjylland  
Bjarke Edholm, udpeget af Region Midtjylland  
Pernille Tørring, udpeget af Region Syddanmark  
Janko Moritz, udpeget af Region Sjælland  
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden  
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS  
Mette Bertelsen, udpeget af LVS  
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS  
RKKP, ingen udpeget  
Mathilde Pedersen, udpeget af Danske patienter (afbud)

#### Fra Nationalt Genom Center

Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge (afbud)  
Mette Holm Kofod Kahr, chefkonsulent

## **Pkt. 1/ Velkommen og siden sidst**

---

Birgitte Nybo byder velkommen og orienterer bl.a. kort om patientrepræsentanternes rolle i specialistnetværkene, samt NGC's møde for patientrepræsentanter d. 21. april 2022.

### **Referat**

---

Birgitte bød velkommen og spurgte medlemmerne, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Til NGC's møde for patientrepræsentanter blev patientrepræsentanterne informeret om bl.a. status for NGC's arbejde, overordnet om genetik og helgenomsekventering, samt hvordan genetiske analyser benyttes i praksis og hvilke resultater, man kan få. Desuden blev drøftet hvilke behov, patientrepræsentanterne har ift. deres arbejde i specialistnetværkene.

## **Pkt. 2/ Afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles at specialistnetværket, med henblik på endelig godkendelse, drøfter afgrænsningsskema for indikationerne 'non-syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.1) og 'syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.2).

### **Referat**

---

Næstformanden orienterede kort om formandskabets møde med næstformanden for *specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne*, hvor det blev vurderet, at der kan overlap mellem patientgruppen børn og voksne med sjældne sygdomme og syndromisk hørenedsættelse. Det er præciseret i afgrænsningsskemaet for syndromisk hørenedsættelse, hvordan et eventuelt overlap kan håndteres.

Afgrænsningsskemaerne for hhv. non-syndromisk og syndromisk hørenedsættelse blev gennemgået der hvor der stadig var uafklarede herunder vedr. prøvemateriale, klinisk effekt og parametre for opfølgning på diagnostisk udbytte. Det blev aftalt, at Allan laver de sidste opdateringer ud fra drøftelserne på mødet mhp. skriftlig godkendelse i specialistnetværket.

Aftalerne vedr. det videre arbejde og godkendelse af afgrænsningsskemaerne samt skemaet for laboratorie- og analysemæssige behov blev ændret af formandskabet efter mødet til følgende:

- Allan opdaterer afgrænsningsskemaer samt skema for laboratorie- og analysemæssige behov pba. drøftelser og sender disse til kommentering i resten af specialistnetværket.
- Specialistnetværket kommenterer internt på skemaet og sender kommentarer til Allan.

- Allan gennemgår kommentarer og sørger for endelig godkendelse af afgrænsningsskemaerne i samarbejde med netværket.
- Allan sender de endeligt godkende skemaer til Amila **senest d. 6. maj kl. 12.**

### 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 23. marts 2022 har Allan Højland, Nanna Rendtorff og Mette Bertelsen, på baggrund af drøftelser fra mødet, opdateret afgrænsningsskemaer for hhv. 'non-syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.1) og 'syndromisk hørenedsættelse' (bilag 1.2). På mødet drøfter specialistnetværket afgrænsningsskemaerne med henblik på sidste justeringer før godkendelse og afslutning af arbejdet med afgrænsning af patientgruppen.

Der er planlagt møde mellem formandskabet i dette specialistnetværk og næstformand for specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne, Christina Fagerberg, d. 21. april 2022. På mødet drøftes eventuelle overlap mellem de to patientgrupper, og formandskabet vil præsentere udfaldet heraf for resten af specialistnetværket.

### 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.

## **Bilag**

---

Bilag 1.1: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: 'non-syndromisk hørenedsættelse'.

Bilag 1.2: Udkast til afgrænsningsskema for indikationen: 'syndromisk hørenedsættelse'.

## **Pkt. 3/ Afslutning af kortlægning af regionernes organisering**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgaven med kortlægningen af den nuværende regionale organisering er gennemført.

### **Referat**

---

Specialistnetværket drøftede felt 7 i kortlægningsskemaet for her at blive enige om en enslydende formulering for alle regioners kortlægningsskemaer ift. om helgenomsekventering forventes at erstatte eller blive tilføjet til nuværende genetiske diagnostik. Der var enighed om at bruge formuleringen fra Region Hovedstaden. Amila sørger for at opdatere disse og sende dem til endelig godkendelse hos de ansvarlige medlemmer.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket har haft 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 gennemgik kortlægningen af regionernes organisering på sidste møde d. 23. marts. Der udestår en endelig godkendelse af kortlægningsskemaerne. Skemaerne drøftes på mødet mhp. endelig godkendelse og afslutning af opgaven om kortlægning af den regionale organisering.

### Videre proces

---

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

### Bilag

---

- Bilag 3.1 Kortlægning, Region Nordjylland
- Bilag 3.2 Kortlægning, Region Sjælland
- Bilag 3.3 Kortlægning, Region Syddanmark
- Bilag 3.4 Kortlægning, Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, Region Hovedstaden

## Pkt. 4/ Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (bilag 2.1).

### Referat

---

Specialistnetværket gennemgik skemaet og godkendte alt bortset fra det sidste punkt om DNA som prøvemateriale, som skal opdateres. Specialistnetværket understreger, at det er vigtigt, at blodprøverne inden for patientgruppen sendes til NGC via de kliniske genetiske afdelinger og at der kan sendes DNA til NGC som prøvemateriale. Dette skærpes i skema vedr. laboratorie og analyse-mæssige behov. Allan står for at opdatere dette og sende det til endelig godkendelse hos de resterende medlemmer.

### 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 har samtidig skullet være 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 er opdateret efter gennemgang af skemaet på mødet den 23. marts 2022 og skemaet er medsendt som bilag med henblik på endelig godkendelse (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 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 2.1 Liste over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

## Pkt. 5/ Rekvisition og kriterier

---

### Indstilling

---

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

### Referat

---

Birgitte gennemgik udkast til rekvisitionsblanket og modtog spørgsmål fra specialistnetværket, som NGC vil gå videre med og besvare. Det drejede sig særligt ift. ønsker om:

- At navnet på patientgruppen fremhæves
- At navn på indikation for non-syndromisk hørenedsættelse forkortes
- Svar på hvorfor probandens CPR fremgår to gange under "familieprøve"
- En boks til kort sygehistorie, hvor man kan udbygge indikationen
- Svar på om de fortolkende afdelinger modtager en kopi af blanketten

Udkast til kriterieseddel blev også drøftet og NGC vil opdatere denne pba. de endeligt godkendte afgrænsningsskemaer.

### **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**

---

NGC gennemgår kriterieseddel og rekvisitionsblanket med specialistnetværket 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./ 6 Eventuelt**

---