



Referat

2. møde i nationalt specialistnetværk for arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

Dato: 04-05-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2206112
Dok.nr.: 2248022

Dato: 4. maj 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	Afslutning af arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Thomas Sandahl
2	Afslutning af teknisk afklaring af de 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	Rekvisition og kriterier v/Peter Johansen
5	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

Lise Lotte Gluud, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)

Jesper Bach Hansen, udpeget af Region Nordjylland

Elsebet Østergaard, udpeget af LVS

Naja Helene Becher, udpeget af LVS (afbud)

Line Gutte Borgwardt, udpeget af LVS

Marianne Hørby Jørgensen, udpeget af LVS

Nina Tuxen, Danske patienter (afbud)

Fra Nationalt Genom Center: Peter Johansen, chefkonsulent, Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge

Pkt. 1/2022 Afslutning af arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Thomas Sandahl

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de to opdaterede afgrænsningsskemaer (bilag 1.1 og 1.2) med henblik på endelig godkendelse.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket drøftede og godkendte foreløbigt de to opdaterede afgrænsningsskemaer bortset fra felt 17, hvor Line og Naja laver forslag til endelig formulering, og felt 28, hvor Thomas opdaterer referencerne.

De opdaterede skemaer vil blive sendt ud sammen med referatet til endelig godkendelse.

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 sidste møde den 5. april 2022 er afgrænsningsskemaerne blevet opdateret ved undergruppen; Thomas Sandahl, Annette Dam Fiella, Jesper Bach Hansen, Line Gutte Borgwardt og Lise Lotte Gluud, samt med bidrag fra Naja Becher og Marianne Hørby Jørgensen (bilag 1.1. og 1.2).

Specialistnetværket drøfter de opdaterede skemaer mhp. 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 rekvisition for patientgruppen (se pkt. 4).

Bilag

Bilag 1.1 Uafklaret fibrose

Bilag 1.2 Uafklaret kolestase

Pkt. 2/2022 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 2).

Referat

Peter Johansen præsenterede listen over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Specialistnetværket godkendte listen.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, herunder typer af prøvemateri-

ale, 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 2).

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 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 2. Liste over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen

Pkt. 3/2022 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 kortlægningen af den nuværende regionale organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1-3.5).

Referat

Lars Juhl Petersen gennemgik skemaer til kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen. Specialistnetværket drøftede skemaerne, og blev enige om at ensrette ordlyden i felt fem og syv på tværs af skemaer. De opdaterede skemaer bliver sendt ud sammen med referatet til endelig godkendelse.

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, per indikation hvis forskelligt. 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
- Bilag 3.3 Kortlægning, regional organisering, Region Syddanmark (efter-sendes)
- Bilag 3.4 Kortlægning, regional organisering, Region Midtjylland
- Bilag 3.5 Kortlægning, regional organisering, Region Hovedstaden

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

Peter Johansen præsenterede rekvisition og kriteriedokument. Skemaet blev godkendt, med forslag om at der indsættes en bemærkning vedr. den minimumsmængde, som blodprøver for mindre børn (under 10 kg) skal indeholde. Kriteriedokumentet opdateres med indikationen uafklarede fibrotiske leversygdomme og det samlede kriteriedokument sendes ud sammen med referatet til endelig godkendelse.

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. 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
