

Referat fra 8. møde i det Nationale Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos børn og unge under 18 år

Dato: 19.01.2022
 Enhed: NGC
 Sagsbeh.: MKK.NGC
 Sagsnr.: 2118651
 Dok.nr.: 2091949

(Sidste møde i pilot-specialistnetværk)

Tidspunkt 17. januar 2022, kl. 14.30-15.30
 Sted Videomøde TEAMS
 Link til videomøde er indsat i mødeindkaldelsen.

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Birgitte Nybo Jensen (formand) Chief Medical Officer (CMO), Nationalt Genom Center (NGC)	X	N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)	X	Region Nordjylland: Lise Lotte Bjerregaard (pædiatri)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (klinisk genetik)	X	Region Nordjylland: Anja Lisbeth Frederiksen (klinisk genetik)	
Region Nordjylland: Inge Søkilde Pedersen (klinisk akademiker)	X		
Region Midtjylland: Mette Møller Handrup (pædiatri)	X	Region Midtjylland: Signe Bech Nielsen (pædiatri)	
Region Midtjylland: Pernille Axél Gregersen (klinisk genetik)	X	Region Midtjylland: Naja Becher (klinisk genetik)	
Region Midtjylland: Rikke Christensen (klinisk akademiker)	X	Region Midtjylland: Lotte Andreasen (klinisk akademiker)	
Region Syddanmark: Line Carøe Sørensen (pædiatri)	X	Region Syddanmark: Maria Kibæk (pædiatri)	
Region Syddanmark: Christina Fagerberg (klinisk genetik)	X	Region Syddanmark: Maria Rasmussen (klinisk genetik)	
Region Syddanmark og DSKA: Charlotte Brasch Andersen (klinisk akademiker)	X	Region Syddanmark: Kristina Sørensen (klinisk akademiker) DSKA: Jenny Blechingberg Friis (klinisk akademiker)	
Region Sjælland: Flemming Skovby (pædiatri)	X	Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	
Region Sjælland: Susanne Timshel (overlæge klinisk genetik)	-	Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)	-	Region Sjælland: Morten Dahl (klinisk akademiker)	

Region Hovedstaden: Sabine Grønberg (pædiatri)	X	Region Hovedstaden: Allan Lund (pædiatri)	
Region Hovedstaden: Elsebet Østergaard (klinisk genetik)	X	Region Hovedstaden: Tina Duelund Hjortshøj (klinisk genetik)	
Region Hovedstaden: Lotte Risom (klinisk akademiker)	X	Region Hovedstaden: Morten Dunø (klinisk akademiker)	
LVS: Allan Lund (pædiatri)	X	LVS: Sabine Grønberg (pædiatri)	
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	X	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	
Desuden deltager fra NGC: Peter Johansen, Gitte Tofterup Hansen og Mette Kofod Kahr (ref).			

Dagsorden

1. Godkendelse af dagsorden
2. Nedlæggelse af pilotspecialistnetværk og nedsættelse af nyt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme
3. Status på ibrugtagning af helgenomsekventering på NGC's infrastruktur for patientgruppen
4. Status for patientgrupper på NGC's infrastruktur
5. Eventuelt

Tid	Punkt
5 min.	<p>1. Godkendelse af dagsorden v/Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Indstilling Det indstilles, at dagsorden godkendes</p> <p>Referat Dagsorden blev godkendt.</p>
10 min.	<p>2. Nedlæggelse af pilotspecialistnetværk og nedsættelse af nyt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme v/Birgitte Nybo</p> <p>Sagsfremstilling Der er i løbet af 2021 nedsat 12 nye specialistnetværk, og yderligere tre nedsættes i januar 2022. De er alle fra første indstillingsrunde og nedsat i henhold til nyt kommissorium for specialistnetværk. Som tidligere orienteret i mail á 15. okt. 2021, har styregruppen for implementering af personlig medicin godkendt, at specialistnetværk for <i>børn og unge med sjældne sygdomme</i> nedlægges, og at der i stedet nedsættes et nyt netværk: specialistnetværk for <i>børn og voksne med sjældne sygdomme</i>. Flere af medlemmerne af pilotspecialistnetværket er allerede genudpeget til det nye specialistnetværk, som har første møde samme dag, som dette netværk afsluttes.</p>

	<p>NGC vil på mødet orientere om, hvordan det nye netværk skal arbejde med patientgruppen børn og voksne med sjældne sygdomme. Desuden orienteres om arbejdsprocessen for specialistnetværkenes anbefalinger for patientgrupperne, hvor bl.a. kommentering af de laboratorie- og analysemæssige behov i arbejdsgruppen for fortolkning og kommentering af anbefalingerne i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering er to vigtige led før styregruppens behandling af patientgruppen.</p> <p>Indstilling Det indstilles, at nedlæggelse af <i>pilotspecialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme</i> tages til efterretning.</p> <p>Referat Birgitte Nybo takkede specialistnetværket for det store arbejde, det har bidraget med og som har dannet grundlag for arbejdet i de efterfølgende specialistnetværk (12 netværk i 2021, og 6 i 2022).</p> <p>Desuden blev specialistnetværket orienteret om flg.:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Baggrund for styregruppens beslutning om at nedlægge pilot-specialistnetværket for i stedet at oprette et netværk for børn og voksne med sjældne sygdomme. • At pilotspecialistnetværket har virket siden nedsættelsen i slutningen af 2019 og i alt har afholdt 8 møder. • Rammen for arbejdet i det nye specialistnetværk, herunder <ul style="list-style-type: none"> ○ Indstillinger og arbejdsmetode, samt at patientgruppen børn og unge vil blive integreret. ○ At der er fokus på snitflader til andre patientgrupper og derfor nedsættes en "referencegruppe", som består af næstformænd fra relaterede patientgrupper. ○ At anbefalinger for en patientgruppe kommenteres af arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og arbejdsgruppen for fortolkning forud for styregruppens godkendelse. • Med afsæt i pilotspecialistnetværkets parametre for måling af klinisk effekt samt drøftelser i specialistnetværkene har styregruppen igangsat udviklingen af en generisk model. Specialistnetværkene vil blive inddraget i endelig beslutning om parametre for den enkelte patientgruppe. <p>Der var ingen bemærkninger til orienteringen.</p>
20 min.	<p>3. Status på ibrugtagning af helgenomsekventering for børn og unge med sjældne sygdomme på NGC's infrastruktur v/Birgitte Nybo</p> <p>Sagsfremstilling Alle regioner er nu enten i drift med helgenomsekventering eller i gang med at teste brugen af infrastrukturen på Nationalt Genom Centers infrastruktur for børn og unge med sjældne sygdomme.</p> <p>NGC giver status for antal helgenomsekventeringer. Medlemmerne inviteres til at give en overordnet status på arbejdet med at implementere helgenomsekventering i klinikken.</p> <p>Indstilling Det indstilles, at ibrugtagning af helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur tages til efterretning.</p>

	<p>Referat</p> <p>Birgitte Nybo orienterede om, at der i alt er gennemført 562 helgenomsekventeringer fra Region Midt og Hovedstaden. Region Syd, Nord og Sjælland er fortsat i testfasen men godt på vej til også snart at indsende prøver.</p> <p>De regionale repræsentanter gav hver status på arbejdet med implementering i deres respektive region, herunder tekniske og organisatoriske udfordringer og tilpasninger. Fra de to igangværende regioner var der generelt tilfredshed med at arbejde på NGC's supercomputersystem/HPC (High Performance Computing). Det blev aftalt, at eventuelle spørgsmål kan sendes til Peter Johansen, der nu også er engageret i WGS-centeret under Cathrine Jespersgaard.</p>
15 min.	<p>4. Status for patientgrupper på NGC's infrastruktur v/Peter Johansen</p> <p>Sagsfremstilling</p> <p>Der er i alt nedsat 15 nationale specialistnetværk fra indstillingsrunde 1 i 2021/2022. Indstillingsrunde 2 er netop afsluttet og der nedsættes yderligere fire specialistnetværk i første halvår 2022, mens fire patientgrupper inkluderes i eksisterende specialistnetværk.</p> <p>Styregruppen for implementering af personlig medicin har behandlet anbefalinger for patientgrupper fra i alt fem specialistnetværk, som dermed er klar til implementering på NGC's infrastruktur:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Børn og unge med kræft, • Arvelig hæmatologisk sygdom, • Endokrinologiske patienter, • Primær immundefekt og • Arvelige hjertesygdomme. <p>NGC orienterer om processen fra styregruppens godkendelse af specialistnetværkenes anbefalinger til idriftsættelse af patientgrupper. Herunder om tilknytning af fortolkende afdelinger og oplæring i brugen af NGC's infrastruktur samt hvad NGC for nuværende kan tilbyde af laboratorie- og analysemæssige behov.</p> <p>Indstilling</p> <p>Det indstilles, at status for patientgrupper på NGC's infrastruktur tages til efterretning.</p> <p>Referat</p> <p>Peter Johansen orienterede om status for NGC's arbejde med patientgrupperne, bl.a.:</p> <ul style="list-style-type: none"> • At der efter styregruppens godkendelse af et specialistnetværks anbefalinger er tilrettelagt en proces, hvor rekvirerende afdelinger/personer i regionerne tilknyttes og oplæres i brugen af NGC's infrastruktur. • At der pågår et arbejde med udvikling af rekvisitionssedler for den enkelte patientgruppe og ses på mulighederne ift. at digitalisere rekvisitionsseddel. • At kriterierne for inklusion af en patient fra en given patientgruppe vil blive lagt på hjemmesiden.
5 min.	<p>5. Eventuelt v/ Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Der blev ikke rejst nogen punkter under eventuelt.</p> <p>Birgitte Nybo takkede for samarbejdet.</p>



**NATIONALT
GENOM CENTER**