

Referat

Ekstraordinært møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 23-06-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2208340
Dok.nr.: 2315616

Dato: 23. juni 2022 kl. 11.00-12.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Birgitte Nybo
1	Drøftelse vedr. evaluering af diagnostiske udbytte og klinisk effekt v/ Birgitte Nybo
2	Evt.

Medlemmer af specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Birgitte Nybo, (formand), NGC
Christina Fagerberg, udpeget af Region Syddanmark
Elsebet Østergaard, udpeget af Region Hovedstaden
Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland
Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland (afbud)
Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland (afbud)
Birgitte Diness, udpeget af LVS
Sabine Grønberg, udpeget af LVS (afbud)
Allan Lund, udpeget af LVS (afbud)
Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter (afbud)
Hanne Hove, udpeget af RKKP (afbud)

Pkt. 1 Drøftelse vedr. evaluering af diagnostiske udbytte og klinisk effekt v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og kommer med input til det skema, som skal bruges til pilotevaluering af det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt af helgenomsekventering for patientgruppen, herunder kommer med forslag til operationalisering af selve pilottesten.

Referat

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

Birgitte Nybo orienterede om processen for beslutning om pilotevalueringen og herunder om evalueringsmodel og skemaet, som skal bruges til pilotevalueringen. Det undersøges pt., om skemaet til pilotevalueringen i første omgang bliver lavet i papirform, eller om det kan laves elektronisk.

Medlemmerne drøftede skemaet og der var tilslutning til at igangsætte en pilotevaluering, hvor skemaet afprøves prospektivt på patientgruppen *børn og unge med sjældne sygdomme* i to måneder fra primo september til ultimo november. Der blev fra medlemmerne oplyst om, at klinikerne ikke må tilgå patientdata, der er ældre end 6 mdr. med mindre det sker som led i kvalitetssikringsprojekter, hvilket blandt andet var baggrunden for anbefalingen om, at piloten laves prospektivt.

Medlemmerne var enige om, at skemaet skal udfyldes af den fortolkende afdeling ifm. der laves fortolkningssvar.

Der var endvidere enighed om at anbefale, at der efter de to måneder skal evalueres på tre overordnede punkter:

1. Fungerer skemaet i praksis?
2. Hvad er ressourceforbruget ifm. udfyldelse?
3. Hvad kan svarene bruges til?

Ifm. drøftelsen blev der udtrykt bekymring i forhold til blandt andet følgende:

- Giver spørgeskemabesvarelsene værdi for patienterne?
- Kan fortolkeren besvare spørgsmål om klinisk effekt?
- Kan svarene reelt bruges til noget i regionernes beslutningsproces?
- Hvordan skal det i praksis sikres, at der ikke rapporteres på samme patient flere gange?
- Besvarelse af spørgsmål i skemaet er kompleks. Der er behov for yderligere vejledning til besvarelse, for at besvarelsene bliver ensartede.

Overordnet set var specialistnetværkets anbefaling, at der etableres publicerbare kvalitetsprojekter (forskning), som skal evaluere på det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt af implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne,

og at evalueringen knyttes sammen med de dele af sundhedsvæsenet, som kigger på retningslinjer, specialevejledninger mv.

Birgitte Nybo orienterede om, at evaluering i form af forskningsprojekter pt. ikke ligger indenfor scope i regi af NGC.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin og efterfølgende sundhedsdirektørkredsen har besluttet, at der umiddelbart efter sommerferien skal iværksættes en pilotevaluering af det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt af de helgenomsekventeringer der er lavet på NGC's infrastruktur for *børn og unge med sjældne sygdomme*.

Som led i operationalisering af model for pilotevalueringen, der skal danne grundlag for evaluering af de øvrige patientgrupper, skal specialistnetværket drøfte og komme med input til det skema, som er besluttet skal bruges til pilotevaluering af det diagnostiske udbytte og den kliniske effekt af helgenomsekventering for patientgruppen, herunder komme med forslag til operationalisering af selve pilottesten.

Baggrund

Styregruppen for implementering af personlig medicin besluttede på møde den 17. december 2021, hvad behovet for data er for at kunne følge op og vurdere effekten af helgenomsekventering. Herunder besluttede styregruppen at gå videre med den såkaldte model 2, og at der i tillæg til denne også inkluderes data vedr. analyse- og fortolkningstider, og endeligt at NGC i samarbejde med regionerne skulle gå videre med at beskrive, hvordan data skal fremskaffes.

Den model, der blev besluttet indeholder følgende dele:

	Evalueringsparameter	Datakilde	Frekvens	Format
A	Antal helgenomsekventering per indikation/patientgrupper/region	NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
B	Svartid (procestid)	Regionerne/NGC	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
C	Svartid (fortolkning)	Regionerne	Løbende	Punkt ved styregruppemøder
D	Diagnostisk værdi per indikation/patientgruppe	Regionerne	Årligt	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
E	Klinisk effekt	Regionerne	Årligt (første gang et år efter igangsættelse af patientgruppen)	Punkt på styregruppemøde/specialistnetværkenes afrapportering
F	Supplerende baggrundsoplysninger	NGC/specialistnetværk	Årligt	Del af specialistnetværkets afrapportering

Løsning

Til brug for pilotevalueringen vedr.

- D) *diagnostisk værdi* (fund af formodentligt patogene og patogene genvarianter)
- E) *klinisk effekt* (fx at få stillet en diagnose, at få tilbudt ændret individuel medicinsk behandling, udredningsforløb, prognose eller forbedret rådgivning)

har NGC udarbejdet vedlagte *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering (sjældne sygdomme)* (bilag 1). Skemaet er udarbejdet med inspiration fra det skema, Genomics England anvender til indsamling af data, *Outcome questionnaire* (bilag 2), og det har været drøftet i sundhedsdirektørkredsen den 10. juni 2022 samt i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og med Genomics England.

Sundhedsdirektørerne tilslutter sig, at skemaet anvendes til pilotevalueringen, og ønsker specialistnetværkets input med særlig henblik på

1) at der er fokus på 'need to have'

2) at specialistnetværket overvejer, hvordan pilotevalueringen/kommende evalueringer også kan belyse værdien af helgenomsekventering på lang sigt, herunder mer-værdi ift. tidligere anvendte metoder.

Ved mødet foreslås det, at specialistnetværkets drøftelse blandt andet omhandler nedenstående spørgsmål/punkter:

- Hvordan sikres det, at de mest relevante oplysninger/mest valide data indsamles?
- Hvem skal udfylde skemaet?
- Forslag til operationalisering af selve pilottesten

Videre proces

Efter specialistnetværkets drøftelse og input påtænker NGC at indkalde til møde med Behandlingsrådet mhp. at også få rådets input til evalueringsmodellen.

Styregruppen for implementering af personlig medicin godkender endelig model samt konkret plan for pilottest på deres førstkommende møde eftersommerferien, hvorefter pilottesten igangsættes.

Bilag

Bilag 1: *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering*

Bilag 2: *Outcome questionnaire* fra GE

Pkt. 2/2022

Eventuelt
