



Referat

6. møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 06-10-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2211577
Dok.nr.: 2421418

Dato: 5. oktober 2022 kl. 11.00-12.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Birgitte Nybo
1	Drøftelse af delelementer i pilotevalueringsrapport 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 (afbud)

Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland

Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland (afbud)

Jonas Kjeldbjerg Hansen, udpeget af Region Nordjylland

Birgitte Diness, udpeget af LVS

Sabine Grønborg, udpeget af LVS

Allan Lund, udpeget af LVS

Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter

Hanne Hove, udpeget af RKKP (afbud)

Fra NGC deltog: Amila Kalaca, Malene Bøgehus Rasmussen, Peter Johansen og Rikke Korshøj Andersen

Pkt. 1 Drøftelse af delelementer i pilotevalueringsrapport v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter delelementerne i pilotevalueringsrapporten, herunder indstilles det, at specialistnetværket drøfter metodetilgangen.

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 introducerede til disponeringen af og delelementerne i pilotevalueringsrapporten.

Specialistnetværket bakkede op om disponeringen af og delelementerne i pilotevalueringsrapporten, og havde blot bemærkninger vedr. formulering om proces- og brugerperspektiv – det er bedre med ordet brugerperspektiv (hvis det er det samme).

Specialistnetværket havde følgende bemærkninger til udkast til metodetilgangen: **Ift. afrapportering på C. Svartid (fortolkning)**, så kan det være svært at få opgjort helt præcist af en række grunde, men blandt andet fordi nogle afdelinger muligvis ikke kan trække, hvornår data er modtaget fra NGC, men godt kan trække hvornår svar er afgivet. Dette skal belyses nærmere.

Ift. f1) Nyeste forskningsbaserede viden (litteraturgennemgang) så tilsluttede specialistnetværket sig Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO):

Hvad er den kliniske effekt af helgenomsekventering (WES/WGS) hos børn og unge hvor der mistænkes en genetisk betinget sjælden sygdom på baggrund af en eller flere misdannelser og/eller intellektuelt handicap/udviklingsforstyrrelse, og/eller en eller flere indikationer beskrevet for patientgruppen sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år?

Specialistnetværket tilsluttede sig strategierne vedr. metodisk tilgang til litteraturgennemgang.

Det blev bemærket, at der kan være udfordringer med at søge primærlitteratur inden for en periode på kun to år på grund af fagområdet (sjældne sygdomme), hvorfor søgeperioden kunne overvejes forlænget.

Det blev aftalt, at de af LVS udpegede medlemmer deler viden om eventuel igangværende revision af fx kliniske retningslinjer med NGC mhp. at dette kan indgå i evalueringsrapporten som baggrundsoplysninger.

Et eksempel på litteratursøgning og resumé af udvalgte artikler præsenteres ved næste møde.

Ift. G. Patientperspektiv blev der lagt vægt på, at det er vigtigt, at NGC er tydelige omkring, hvordan patientrepræsentanterne kan/skal bidrage, og det er godt beskrevet i denne sammenhæng. Der var tilslutning til vigtigheden af at få patientperspektiv (og for denne gruppe forældreperspektiv) med, og samtidigt blev der spurgt, om NGC havde overvejelse om at interviewe patienter.

Birgitte Nybo svarede, at det er under overvejelse til kommende evalueringsrapporter, men at det sandsynligvis ikke kommer med i pilotevalueringsskemaet.

Der var endvidere forslag om, at NGC orienterede sig i rapport fra antropolog Laura Emdal Navne, VIVE, som beskriver, hvad det betyder for patienter/familier at få en genetisk diagnose.

Ift. H. Klinikerperspektiv blev det understreget, at det er vigtigt at have kliniske genetikere med i klinikerperspektiv, også ved evalueringer på andre patientgrupper (også ift. den kliniske effekt generelt).

Generelt blev det understreget, at det er vigtigt med forskellige klinikerperspektiver, fx også de klinikere som forestår den daglige behandling af patienterne (modtagere af svaret) inddrages.

Afslutningsvis bemærkede specialistnetværket, at det er vigtigt at opgøre børnenes gennemsnitsalder ved tidspunkt for diagnose, og endvidere at det er vigtigt at komme med bud på geografisk distribution mhp at belyse det styrende princip: Lige adgang.

Ligeledes blev det bemærket, at det er vigtigt, at effektevalueringsskemaet i rapporten kommer til at fremstå som en af flere metoder til evaluering af diagnostisk værdi og klinisk effekt.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin besluttede på møde den 19. august 2022 model og plan for pilotevaluering af patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme.

Som en del af procesplanen for pilotevalueringen ønskes en drøftelse med specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme vedr. delelementerne i pilotevalueringsskemaet, herunder metodetilgangen bag evalueringsskemaet.

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 (bilag 1.1).

Til brug for pilotevalueringen vedr. modellens parametre

- 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 *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering (sjældne sygdomme)* (bilag 1.6), som i perioden 1. september til 31. oktober bliver udfyldt af fortolkende afdelinger i regionerne og indsendt til NGC. Skemaet er udarbejdet med inspiration fra det skema, Genomics England anvender til indsamling af data, *Outcome questionnaire* (bilag 1.7), og det har været drøftet med Genomics England, i sundhedsdirektørkredsen den 10. juni 2022 samt i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og i specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

Styregruppen gav endvidere på møde den 19. august udtryk for vigtigheden af at inddrage patienthistorier og patientens perspektiv i pilotevalueringen.

Overordnet set er arbejdet med evaluering af effekten af helgenomsekventering opdelt i to spor:

- 1) Et hurtigt spor for at samle information mhp. afrapportering til Novo Nordisk Fonden (NNF) og regionerne ift. valg om fortsat brug af WGS efter udløb af bevillingen fra NNF medio 2024, herunder til brug for slutrapporter for specialistnetværkene.
- 2) Et langsigtet spor/plan mhp. at opbygge mere evidensbaseret viden om brug af WGS, herunder fx følgeforskning i regionalt regi, evt. oprettelse af RKKP databaser eller andre nationale registreringer.

Foreløbigt og til brug for pilotevalueringen er der fokus på det første spor.

Løsning

Til brug for disponering af pilotevalueringsrapporten har NGC opsat delelementerne i en detaljeret indholdsfortegnelse, som specialistnetværket bedes drøfte (bilag 1.2).

Indholdsfortegnelsen afspejler evalueringsmodellens parametre A-F. Parametrene D og E suppleres på opfordring fra styregruppen for implementering af personlig medicin med kliniker- og patientperspektiv.

I rapporten påtænkes det at lave et kort metodeafsnit inde i rapporten. Mere detaljerede metodebeskrivelser lægges i bilag til rapporten.

Metodetilgangen er her samlet i et foreløbigt udkast i bilag 1.3, som specialistnetværket bedes drøfte.

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

- Har specialistnetværket bemærkninger til disponeringen af og delelementerne i pilotevalueringsrapporten?
- Har specialistnetværket bemærkninger til udkast til metodetilgangen, herunder til
 - Metode (generisk) til litteraturgennemgang (bilag 1.4)
 - Metode til litteraturgennemgang (PICO baseret): Børn og unge med sjældne sygdomme (bilag 1.5)

Videre proces

Efter specialistnetværkets drøftelse og input fortsætter NGC med at tilvejebringe evalueringsdata til pilotevalueringsrapporten, herunder med at beskrive litteratur om og internationale erfaringer med patientgruppen.

På kommende møde med specialistnetværket 2. november 2022 drøftes

- først det foreløbige indhold af pilotevalueringssrapporten
- dernæst gennemføres et semi-struktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket mhp. at få en kvalitativ vurdering fra patientnært personale om den kliniske værdi af WGS for patientgruppen (diagnostisk værdi og klinisk effekt).

Dette skal i pilotevalueringssrapporten bruges som supplement til spørgeskemaundersørelserne vedr. diagnostisk værdi og klinisk effekt.

Bilag

Bilag 1.1: Evalueringsmodel

Bilag 1.2: Indholdsfortegnelse for pilotevalueringssrapport

Bilag 1.3: Metodebeskrivelse (kort) til indhentning af data ved pilotevaluering

Bilag 1.4: Metode (generisk) til litteraturgennemgang

Bilag 1.5: Metode til litteraturgennemgang (PICO baseret): Børn og unge med sjældne sygdomme

Bilag 1.6: *Skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering (sjældne sygdomme)*

Bilag 1.7: *Outcome questionnaire* fra GE

Pkt. 2/2022

Eventuelt
