



Referat

2. møde i nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Dato: 25-05-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2108054
Dok.nr.: 1756020

Dato: Den 20. maj 2021, kl. 13.00-15.00 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	60 minutter	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1) Herunder drøftelse af anbefalinger for udredning af hhv. børn og voksne for arvelige trombocytopenier.
2.	10 minutter	Orientering om "opsamling af ønsker og behov / samarbejde med tekniske arbejdsgrupper"
3.	30 minutter	Kortlægning af regional organisering (opgave 2)
4.	20 minutter	Præsentation af opgave 3 om opfølgning og effekt
5.		Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Birgitte Nybo (formand) NGC
Eva Leinøe, (næstformand) (udpeget af Region Hovedstaden)
Sif Gudbrandsdottir, udpeget af Region Sjælland (Afbud)
Klas Raashou-Jensen, udpeget af Region Syddanmark
Peter Niekerk, udpeget af Region Midtjylland
Anne S. Roug, udpeget af Region Nordjylland
Andreas Glenthøj, udpeget af LVS
Mette Klarskov Andersen, udpeget af LVS
Charlotte Quist Laurrup, udpeget af LVS
Henrik Hasle, udpeget af LVS
Karen Binger Holm, udpeget af Danske Patienter (Afbud)

Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen
Gitte Tofterup Hansen
Lene Heickendorff
Ole Halfdan

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de opdaterede/nye afgrænsningsskemaer (bilag 1) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling om afgrænsning af patientgruppen.

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 de opdaterede/nye afgrænsningsskemaer (tre skemaer på fire indikationer) og blev enige om indholdet af de sidste justeringer, der skal anføres skemaerne og tilhørende flowcharts, før de kan endeligt godkendes af hele specialistnetværket.

Der var enighed om, at

- Andreas Glenthøj anfører de sidste justeringer i skemaet for indikationen *Uafklaret hæmolytisk anæmi*
- Mette Klarskov Andersen og Henrik Hasle anfører de sidste justeringer i skemaet inkl. flowcharts for indikationen *Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme*
- Eva Leinøe anfører de sidste justeringer i skemaet for indikationen *Voksne patienter med arvelige trombocytdefekter*

De opdaterede skemaer og flowcharts sendes til gth@ngc.dk senest fredag den 28. maj, 2021, hvorefter de sendes i skriftlig høring hos specialistnetværket med henblik på endelig godkendelse.

Problemstilling

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 efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

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.

Løsning

Specialistnetværket drøftede på deres første møde den 14. april 2021 beskrivelser af patientgruppen og jfr. referat, var der enighed om indikationer. På baggrund af drøftelsen er afgrænsningsskemaerne blevet opdateret og medlemmerne får mulighed for at kommentere på mødet.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med den kliniske arbejdsgruppes 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. Styregruppen vil endvidere have fokus på det ønskede antal helgenomsekventeringer for patientgruppen, der anbefales ud fra de beskrevne indikationer og kriterier og ud fra den beskrevne merværdi for patienterne. Det er styregruppens opgave at fordele de 60.000 helgenomsekventeringer mellem de forskellige patientgrupper, og de følger derfor udviklingen tæt og løbende for alle grupper.

Bilag

- Bilag 1 opdaterede/nye udfyldte skemaer
 - 1.1 Mistanke om myeloide neoplasier_Klarskov_Hasle_opdateret
 - 1.1.2 Flowchart_MKA
 - 1.2 Afgrænsningsskema vedr. mistanke om arvelig anæmi og flowchart_Andreas Glenthøj
 - 1.3 Mistanke om arvelig trombocytopeni D69.4 og_eller trombocytopenia_Eva Leinøe

Pkt. 2

Opgave 2 - Orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

Referat

Peter Johansen, NGC, orienterede om NGC's arbejde ift. indsamling og behandling af de forskellige specialistnetværks ønsker og behov til den laboratoriemæssige håndtering og analyser af patientgrupperne.

Der bliver fremsendt en samlet liste med ønsker og behov fra specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom, som specialistnetværket vil behandle på næste møde den 21. juni.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer, og beskriver, i løbet af deres arbejde ønsker og behov for laboratoriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser i ud fra patientgruppens behov.

Disse informationer vil blive samlet og viderebragt til de relevante enheder i NGC, og de tekniske arbejdsgrupper, med henblik på prioritering og evt. implementering på NGCs infrastruktur.

Løsning

Der bliver i forbindelse med møder, og udfyldelsen af afgrænsningsskemaer, opsamlet information om specialistnetværkets ønsker og behov for patientgruppen. De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling. Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

Videre proces

Der vil inden næste møde blive udsendt en oversigt over de opsamlede informationer. Specialistnetværket vil drøfte om det dækker ønsker og behov for deres patientgruppe med de tilgrundliggende indikationer og kriterier.

Pkt. 3

Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender kortlægningen af den nuværende regionale organisering samt forslag til den fremtidige organisering ud fra de fremsendte skemaer.

Referat

Birgitte Nybo Jensen orienterede om formålet med kortlægningen af den regionale organisering.

Det blev aftalt, at medlemmerne orienteres om fristen for indsendelse af de sidste kortlægningskemaer i forbindelse med udsendelse af referat fra mødet. NGC vil samle materialet og sende det ud forud for næste møde, hvor det vil blive drøftet med henblik på færdiggørelse.

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende 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.

Specialistnetværket skal desuden udarbejde forslag til hvordan, den fremtidige organisering med fordel kan være, når helgenomsekventering implementeres.

Specialistnetværkets kortlægningen skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik 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 kort med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

Videre proces

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin. Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

Bilag

- Bilag 1. Kortlægninger eftersendes

Pkt. 4

Opgave 3 – præsentation og tilrettelæggelse af det videre arbejde med opfølgning og effekt

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og laver aftaler om, hvordan der arbejdes videre med opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket.

Referat

Birgitte Nybo Jensen orienterede om opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket.

Det blev aftalt, at specialistnetværkets medlemmer går i gang med at indkredse, hvordan diagnostisk udbytte kan gøres op.

Punktet tages op på næste møde.

Problemstilling

De nationale specialistnetværk skal, som en tredje opgave, komme med anbefalinger til parametre, der bør 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.

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte årsrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første årsrapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen for implementering af personlig medicin vil nøje følge antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

Løsning

Specialistnetværket skal drøfte hvilke parametre, styregruppen med fordel kan følge for at opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Drøftelsen vil tage udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket skal drøfte om der er flere eller andre parametre, der med fordel skal følges.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center

- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar.

Det er styregruppens opgave at sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, og evt. foretage justeringer ved behov.

Det er endnu ikke besluttet i styregruppen, konkret hvordan opfølgning vil foregå, og hvordan data indhentes.

Det er desuden styregruppens opgave at forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

Videre proces

Specialistnetværket aftaler på mødet den videre arbejdsproces for opgave 3 om opfølgning og effekt.

Specialistnetværkets endelige anbefalinger til opfølgning vil indgå i et beslutningsgrundlag for patientgruppen, som vil blive forelagt styregruppen til godkendelse på et kommende møde. Det udestår endnu for styregruppen at beslutte, hvordan og hvorfra data skaffes.

Pkt. 5 Eventuelt

Referat

Det blev aftalt, at næste møde, den 21. juni, udvides med en halv time, så det nu ligger fra kl. 13-15.30.

Efter aftale mellem NGC og næstformanden flyttes mødet den 20. august til den 2. september kl. 13-15.30.