



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Dato: 19-04-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2106285
Dok.nr.: 1689501

Dato: 14. april 2021, kl. 13.00-15.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	5 min.	Velkommen og dagsorden
2	90 min.	Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier, opgave 1
3	20 min.	Introduktion til opgave 2 og videre proces
4	5 min.	Evt.

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
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 Lautrup, udpeget af LVS
Henrik Hasle, udpeget af LVS (afbud)
Karen Binger Holm, udpeget af Danske Patienter

Fra Nationalt Genom Center deltog

Ole Halfdan, WGC-centeret
Birgitte Nybo
Gitte Tofterup Hansen
Desuden deltog Lene Heickendorff, Peter Johansen, Mette Kofod Kahr

Pkt. 1/2021

Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier for patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket på basis af bilag 1 drøfter indikationer og kriterier med henblik på at opnå konsensus om overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

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

1) Specialistnetværket drøftede oplæg til indikationer og kriterier for patientgruppen arvelig hæmatologisk sygdom. Der var enighed om, at patientgruppen udgør følgende fire overordnede indikationer:

- Voksne patienter med arvelige trombocytdefekter
 1. Mistanke om arvelig trombocytopeni D69.4
 2. Og/eller trombopathia D69.9
- Børn og unge (0-17,9 år) med uafklaret cytopeni
 1. Pædiatriske patienter med uforklaret, vedvarende cytopeni, inklusiv monocytopeni og aplastisk anæmi
- Uafklaret hæmolytisk anæmi
- Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme

2) Specialistnetværket aftalte, pba. drøftelser om de enkelte indikationer, at Andreas Glenthøj opdaterer afgrænsningsskema samt flowchart vedr. mistanke om arvelig anæmi, og at Mette Klarskov opdaterer afgrænsningsskema for mistanke om myeloide neoplasier samt udarbejder flowchart herfor.

Mette Klarskov udarbejder endvidere udkast til afgrænsningsskema for børn og unge med uafklaret cytopeni i samarbejde med Henrik Hasle på baggrund af specialistnetværkets drøftelser ved mødet.

Begge indsender opdaterede afgrænsningsskemaer til NGC (via gth@ngc.dk) senest den 28. april, hvorefter NGC rundsender til specialistnetværket til kommentering forud for 2. møde den 20. maj. Frist for indsendelse af kommentarer skal ske til NGC senest den 5. maj.

Ved 2. møde i specialistnetværket den 20. maj gennemgås:

- afgrænsningsskema for Voksne patienter med arvelige trombocytdefekter og flowchart (Eva Leinøe)
- afgrænsningsskema for børn og unge med uafklaret cytopeni (Henrik Hasle).

Desuden drøftes de opdaterede afgrænsningsskemaer og flowcharts for uafklaret hæmatologisk sygdom samt maligne arvelige hæmatologiske sygdomme med henblik på endelig godkendelse.

Specialistnetværket aftalte endvidere, at organisering af MDT-konferencer og information til patienter om WGS, herunder f.eks. tilfældighedsfund bliver drøftet på et kommende møde, når beskrivelser af indikationer, kriterier og antal er på plads.

Problemstilling

Opgaven er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på [de styrende principper](#), således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i de indstillinger, der ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

Løsning

Medlemmer af specialistnetværket har indsendt forslag til indikationer og kriterier (bilag 1, eftersendes) på baggrund af indstillingerne.

På mødet drøftes patientgruppen, indikationerne og kriterierne for patientgruppen med henblik på, om det giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen. Formålet er at specialistnetværket opnår konsensus om de overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.

For den samlede opgave 1 skal specialistnetværket:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 1: Oversigt over indsendte afgrænsningsskemaer
- Bilag 2: Indstillinger for arvelig hæmatologisk sygdom_Nr. 8-10-11-12

Pkt. 2/2021

Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Birgitte Nybo introducerede opgave 2; Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen og bad de regionalt udpegede medlemmer af specialistnetværket om at udfylde den del af afgrænsningsskemaet til næste møde med frist for indsendelse til NGC den 5. maj.

Problemstilling

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges.

Endvidere skal der udarbejdes forslag til fremtidig set-up ved overgang til helgenomsekventering.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for at understøtte klinisk praksis for patientgruppen. Kortlægningen skal desuden give styregruppen for implementering af personlig medicin overblik over organisering omkring patientgruppen.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 1: Skema til afgrænsning af patientgruppen