



Referat

Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Dato: 11-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2314037
Dok.nr.: 2919327

Dato: 11. april 2024 kl. 15.00-15.30 (virtuelt)
Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	<p>Opfølgning på implementering/driftsstatistik v/Peter Johansen Har specialistnetværket kommentarer til den opdaterede driftsstatistik?</p> <p>Referat: Over de seneste seks måneder er der i gennemsnit rekvireret 100 prøver pr. måned. Det svarer til en implementeringsgrad på 68 % for patientgruppen ift. det antal, som specialistnetværket havde estimeret ifm. udarbejdelse af anbefalinger for patientgruppen.</p> <p>Specialistnetværket noterede, at tendensen er opadgående, men pegede på, at der kan være flaskehalse fx på neurologiske afdelinger ift. at se patienterne og herunder få rekvireret prøver i de tilfælde, hvor patienterne opfylder kriterierne. Der opleves ikke barrierer ift. implementering af tilbuddet om helgenomsekventering.</p> <p>Ift. børn er der overlap til patientgruppen børn og voksne med <i>sjældne sygdomme</i>, hvorfor et vist antal prøver kan være rekvireret under den gruppe. Specialistnetværket nævnte ønske til udvidelse af de diagnostiske værktøjer i form af bedre detektion af repeat sygdomme ud fra WGS-data, hvorved andre supplerende analyser på sigt kunne udelades.</p> <p>Bilag 1: Opdateret driftsstatistik</p>
2	<p>Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen Referat: NGC har ikke modtaget supplerende patientcases til statusrapporten.</p>

Punkt	Aktivitet
3	<p>Eventuelle nye perspektiver, supplerende til det interview, der er i rapporten v/Peter Johansen</p> <p>Har specialistnetværket nye væsentlige perspektiver vedr. implementering-samt anvendelse af helgenomsekventering i patientgruppen?</p> <p>Referat: Specialistnetværket pegede på, at det kan være tungt at få håndteret ændringsønsker til pipeline. Omvendt blev det bemærket, at processen med at få lavet justeringer til specialistnetværkets oprindelige inklusionsindikationer og -kriterier forløb meget hurtigt.</p> <p>Ift. reanalyse fremhævede specialistnetværket, at der har været flere tilfælde, hvor det har ført til diagnose. Dog kan reanalyse være logistisk tungt at håndtere, fx pga. forskel mellem referencegenomer eller sekventeringsmaskiner.</p> <p>Patientrepræsentanten understregede, at det har stort betydning for patienterne, at der er gjort et grundigt arbejde med udarbejdelse af nationale anbefalinger og at implementering er godt i gang nationalt. Det giver tryghed for patienterne, at der opleves bedre flow i arbejdet med at stille diagnoser.</p> <p>Bilag 3: Klinikerperspektiv</p>
4	<p>Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen</p> <p>Referat: NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat. NGC laver to afsluttende rapporter – én for patientgrupper med arvelige sygdomme og én for patienter med kræft.</p>

Medlemmer af specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Peter Johansen, (formand), NGC
 Uffe Birk Jensen, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland
 Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden
 Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland
 Martin Ballegaard, udpeget af Region Sjælland (afbud)
 Mustapha Itani, udpeget af Region Syddanmark
 Suzanne Lindquist, udpeget af LVS
 Morten Dunø, udpeget af LVS
 Lena Hjermand, udpeget af LVS (afbud)
 Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS (afbud)
 Jakob Christensen, udpeget af LVS (afbud)
 John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen