

REFERAT

5. møde i det Nationale Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos børn og unge under 18 år

Dato: 7. juli 2020
 Enhed: Nationalt Genom Center
 Sagsbeh.: HBB
 Sagsnr.: 2003860
 Dok.nr.: 1243804

Tidspunkt 22. juni 2020 kl. 10.30-12.30
 Sted Videomøde.
 Link til videomøde er indsat i mødeindkaldelsen.

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, Nationalt Genom Center (NGC)	x	N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)	x	Region Nordjylland: Lise Lotte Bjerregaard (pædiatri)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (klinisk genetik)	x	Region Nordjylland: Anja Lisbeth Frederiksen (klinisk genetik)	
Region Nordjylland: Inge Søkilde Pedersen (klinisk akademiker)	x		
Region Midtjylland: Mette Møller Handrup (pædiatri)	/	Region Midtjylland: Signe Bech Nielsen (pædiatri)	x
Region Midtjylland: Pernille Axél Gregersen (klinisk genetik)	x	Region Midtjylland: Naja Becher (klinisk genetik)	
Region Midtjylland: Rikke Christensen (klinisk akademiker)	x	Region Midtjylland: Lotte Andreasen (klinisk akademiker)	
Region Syddanmark: Line Carøe Sørensen (pædiatri)	x	Region Syddanmark: Maria Kibæk (pædiatri)	
Region Syddanmark: Christina Fagerberg (klinisk genetik)	x	Region Syddanmark: Maria Rasmussen (klinisk genetik)	x
Region Syddanmark og DSKA: Charlotte Brasch Andersen (klinisk akademiker)	x	Region Syddanmark: Kristina Sørensen (klinisk akademiker) DSKA: Jenny Blechingberg Friis (klinisk akademiker)	
Region Sjælland: Flemming Skovby (pædiatri)	x	Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	
Region Sjælland: Vakant (klinisk genetik)		Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	/
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)	x	Region Sjælland: Morten Dahl (klinisk akademiker)	

Region Hovedstaden: Sabine Grønberg (pædiatri)	x	Region Hovedstaden: Allan Lund (pædiatri)	
Region Hovedstaden: Elsebet Østergaard (klinisk genetik)	x	Region Hovedstaden: Tina Duelund Hjortshøj (klinisk genetik)	
Region Hovedstaden: Lotte Risom (klinisk akademiker)	x	Region Hovedstaden: Morten Dunø (klinisk akademiker)	
LVS: Allan Lund (pædiatri)	x	LVS: Sabine Grønberg (pædiatri)	
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	x	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	

Desuden deltager fra NGC: Lene Heickendorff, Peter Johansen, Kasper Thorsen, Cathrine Jespersgaard, Kristina Svoldgaard Bork, Susanne Louise Skifter og Helle Boelsmand Bak (ref).

Dagsorden

1. Godkendelse af dagsorden v/Bettina Lundgren
2. Orientering fra NGC v/Bettina Lundgren
3. Oplæg til at følge udbytte og effekt af WGS v/arbejdsgruppen og Peter Johansen
4. Testprotokol v/arbejdsgruppen for ønsker til infrastruktur og Kasper Thorsen
5. Rekvisitionsseddel for Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år samt generisk forsendelsesvejledning v/Susanne Skifter
6. Plan og struktur for vidensdeling ved videomøder i det nationale specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år v/Helle Bak
7. Specialistnetværk i et fremadrettet perspektiv v/Bettina Lundgren
8. Evt.

Tid	Punkt
10.30-10.35	1: Godkendelse af dagsorden v/Bettina Lundgren
5 min	<p>Sagsfremstilling Godkendelse af dagsorden</p> <p>Indstilling Dagsorden godkendes</p> <p>Referat Dagsordenen er godkendt</p>
10.35-10.50	2: Orientering fra NGC v/ Bettina Lundgren
15 min	Sagsfremstilling, til orientering

- Ny proces for udvælgelse af patientgrupper
Formandskabet for bestyrelsen for den nationale strategi for Personlig Medicin har beskrevet en ny proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering, som er godkendt af bestyrelsen ultimo maj 2020. Den nye proces består af række faser, som skal sikre, at beslutningen om udvælgelse af patientgrupper både bliver transparent, af faglig høj kvalitet og at relevante parter bliver inkluderet i processen. Formandskabet for bestyrelsen er ansvarlig for at gennemføre processen. I forbindelse med den nye proces er det besluttet, at der skal ske en genudpegning af medlemmer til Arbejdsgruppen for klinisk afvendelse af helgenomsekventering. Denne proces er igangsat i regi af departementet. Den nye proces forventes at blive igangsat umiddelbart efter genudpegningen er sket.
- End-to-end test
End-to-end testen foretages i sidste halvdel af juni og juli måned og formålet er at teste det organisatoriske set up i NGC (foreliggende brugervejledninger, træningsniveau etc.), samt at teste hele systemet fra start til slut under anvendelse af kommercielt kontrolmateriale (GIAB) samt patientkontroller.
- Fremtidig governance for NGC
En række internationale eksperter har ultimo 2019 reviewet NGCs implementeringsplaner, og flere eksperter bemærkede, at det nuværende governance set-up i NGC er for omfattende og for uklart i forhold til opdrag, roller og ansvar. NGC deler opfattelsen af, at der er behov for at forenkle og målrette det samlede landskab af udvalg og arbejdsgrupper.
NGC vil derfor i samarbejde med Danske Regioner og øvrige interessenter arbejde videre med at forsimplere og målrette det nuværende governance set-up.
Desuden vil NGC arbejde på, at der sker en formalisering af et tættere samarbejde mellem NGC og regionerne på højt niveau for at sikre, at den nationale infrastruktur bliver relevant og velfungerende for brugerne i klinik og forskning.
- Go live med patientprøver
NGC vil udarbejde et aftalegrundlag med regionerne for national klinisk opstart af patientprøver for patientgruppen børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme

Indstilling

Det indstilles at Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år tager orienteringen til efterretning.

Referat

Opsamling

Bettina Lundgren supplerede med, at den ny proces for udvælgelse af patientgrupper til inklusion i NGC regi omfatter implementeringsaftale.

Bettina Lundgren supplerede med, at da Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år er pilot for kommende specialistnetværk bliver "Go live med patientprøver" aftalt med den enkelte region, som en del af en samlet plan for opstart, hvorefter der rekrutteres patienter ind til helgenomsekventering.

Konklusion

Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år tager orienteringen til efterretning.

<p>10.50-11.05</p> <p>15 min</p>	<p>3: Oplæg til at følge udbytte og effekt af WGS v/arbejdsgruppen og Peter Johansen</p> <p>Sagsfremstilling, til orientering</p> <p>'Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 ' arbejder i hht. <i>udkast til specialistnetværkets kommissorie</i> med at beskrive hvordan effekten af WGS for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme kan følges og evalueres. Specialistnetværket har som første trin i denne opgave udarbejdet et overordnet forslag til, hvordan effekten af WGS for patientgruppen kan følges. Forslaget er anført i dokumentet 'Specialistnetværkets afgrænsning og beskrivelse af området sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år', der blev godkendt på specialistnetværkets møde den 20. april 2020. Dokumentet oplister følgende opfølgning på udbytte og effekt af WGS: (1) Antal prøver (antal trio-analyser og totalt antal WGS), (2) Indikationer, (3) Diagnostisk udbytte (fordelt på indikationer), (4) Turnaround tid (fra prøve afleveres til der er adgang til data, fra adgang til data til svar rapporteres) og (5) Antal prøver hvor der tidligere er foretaget exom sekventering.</p> <p>På møde i specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år den 5. marts 2020 blev det besluttet at nedsætte en arbejdsgruppe, der skal arbejde med den nærmere beskrivelse af, hvordan der kan følges op på pilotprojektet, hvor der tilbydes WGS til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme. Arbejdsgruppen skal på denne baggrund udarbejde forslag til, hvordan effekten af WGS for patientgruppen nærmere kan følges. Herunder bl.a. hvordan der skal registreres, hvilke datakilder der skal benyttes, hyppighed af registreringen og rapportering af opgørelserne.</p> <p>Arbejdsgruppen har 12. maj 2020 udsendt et udkast til opfølgning og måling af effekt af WGS til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme til specialistnetværket. I det fremsendte er arbejdsgruppens diskussioner også beskrevet. Specialistnetværket har haft mulighed for at kommentere på dokumentet indtil 1. juni 2020.</p> <p>På baggrund af specialistnetværkets kommentarer til udkastet udsendt 12. maj 2020, kan arbejdsgruppen ikke nå at færdiggøre forslaget til mødet den 22. juni 2020, men vil orientere specialistnetværket om status på revision af udkastet. Arbejdsgruppen vil på baggrund af de indsendte kommentarer sende nyt udkast til specialistnetværket med henblik på godkendelse på førstkomende møde.</p> <p>Specialistnetværket refererer (jf. udkast til specialistnetværkets kommissorie) til arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Specialistnetværkets godkendte forslag til opfølgning af udbytte og effekt af helgenomsekventering for Sjældne sygdomme hos Børn og Unge under 18 år vil således efterfølgende komme til behandling på fremtidigt møde i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.</p> <p>Indstilling</p> <p>Det indstilles at Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år</p> <ul style="list-style-type: none"> • tager arbejdsgruppens orientering om status på revision af forslag til opfølgning og måling af effekt af WGS for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme til efterretning • tager arbejdsgruppens procesplan for færdiggørelse af dokument vedrørende opfølgning og måling af effekt af WGS til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme til efterretning • tager til efterretning at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering behandler specialistnetværkets godkendte anbefalinger
----------------------------------	---

	<p>Referat</p> <p>Maria Rasmussen gennemgik status for arbejdsgruppens arbejde ud fra udsendte udkast og kommentarer fra medlemmer af specialistnetværket.</p> <p>Kommentarer</p> <p>Det blev understreget at specialistnetværket referer til Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering, både for aktuelle pilotprojekt og for kommende specialistnetværk. Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering har til opgave at udarbejde en overordnet model for at følge sygdomsgrupperne hvad angår udbytte og effekt. Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering kan give kommentarer til specialistnetværkets forslag.</p> <p>Hvad angår antal af helgenomsekventeringer i regi af NGC, så vil Sundhedsdirektørerne og Bestyrelsen for personlig medicin i løbet af efteråret 2020 træffe beslutning om metode for fordeling af de 60000 fuldgenomer mellem patientgrupperne.</p> <p>Cathrine Jespersgaard supplerede med at der vil blive inviteret til en varseq workshop mhp udarbejdelse af en fælles template til databearbejdning.</p> <p>Opsamling</p> <p>Arbejdsgruppen færdiggør dokumentet 'Udbytte og effekt' mhp drøftelse og afklaring af spørgsmål på specialistnetværket på møde d. 31. august 2020. Den endelige version af dokumentet 'udbytte og effekt' vil derefter blive sendt til specialistnetværket og herefter til videre behandling i Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.</p> <p>Konklusion</p> <p>Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år</p> <ul style="list-style-type: none"> • har taget arbejdsgruppens orientering om status på forslag til opfølgning og måling af effekt af WGS for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme til efterretning • har taget arbejdsgruppens procesplan for færdiggørelse af dokument vedrørende opfølgning og måling af effekt af WGS til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme til efterretning • har taget til efterretning at arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering behandler specialistnetværkets godkendte anbefalinger
<p>11.05-11.30</p> <p>25 min</p>	<p>4: Testprotokol v/arbejdsgruppen for ønsker til infrastruktur og Kasper Thorsen</p> <p>Sagsfremstilling, til godkendelse</p> <p><i>Protokol for test af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme, i regi af NGC, beskriver proces og acceptkriterier for test af helgenomsekventering (WGS) i regi af NGC. Protokollen er udarbejdet i samarbejde mellem arbejdsgruppen for ønsker til infrastruktur (en arbejdsgruppe under specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år) og NGC.</i></p> <p>Formålet med testen er at specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år og NGC får mulighed for at afprøve infrastrukturen. Resultaterne af testen vil give NGC viden og erfaringer til det fremadrettede arbejde med udvikling og forbedring af infrastruktur og workflow.</p> <p>Testen planlægges udført ved sammenligning mellem eksisterende data i de regionale kliniske miljøer og data genereret i regi af NGC, ved analysering i NGC af tidligere afsluttede patientprøver fra regionerne. Testen forventes at omfatte hele workflowet i NGC med undtagelse af procedure for DNA-oprensning og procedure for variantfortolkning, herunder svarafgivelse.</p>

	<p><i>Protokol for test af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme i regi af NGC har været til kommentering i specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge i perioden 29. maj - 9. juni 2020. Der er indkommet to kommentarer omhandlende NGCs proces i forhold til at anvende testprotokollens resultater i det fremadrettede arbejde, og kommentar om proces for godkendelse af test. Begge ændringer er fremhævet med track changes i den endelige testprotokol.</i></p> <p>Indstilling Det indstilles at Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år</p> <ul style="list-style-type: none"> godkender <i>Protokol for test af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme, i regi af NGC</i> <p>Bilag 1: Protokol for test af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme, i regi af NGC. Bilaget eftersendes.</p> <p>Referat Kommentarer Kasper Thorsen gennemgik proces og tidsplan og de opgaver som ligger i regionerne. Den overordnede målsætning med testen er for NGC at evaluere WGS workflow, og for Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år at afprøve infrastrukturen. Data fra de prøver, som den enkelte region har sendt ind, kommer til at ligge tilgængelige i NGC-HPC med adgang til Varseq.</p> <p>Det blev bemærket, at Region Sjælland, som får analyseret prøver hos Genomisk Medicin, har det højeste antal prøver, og spurgt til om det var hensigtsmæssigt. Der blev svaret at regionerne er inviteret til at sende prøver ind, og at opgørelsen bliver på regionsniveau.</p> <p>Konklusion Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år godkender Protokol for test af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme, i regi af NGC.</p>
11.30-11.40 10 min	Pause
11.40-11.50 10 min	<p>5: Rekvisitionseddell for Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år samt generisk forsendelsesvejledning v/Susanne Skifter</p> <p>Sagsfremstilling, til orientering Rekvisitionseddell til sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år samt en generisk forsendelsesvejledning har været sendt til kommentering hos National specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år. NGC takker for de indkomne kommentarer og arbejder videre med rekvisitionseddellen til sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år samt forsendelsesvejledningen. Det vil ikke være muligt at få en elektronisk rekvisitionseddell på plads ved Go-live. Det prioriteres i NGC at der i andet halvår af 2020 i samarbejde med regionernes it afdelinger tages fat på hvordan rekvisition kan passes ind i eksisterende laboratorie systemer.</p> <p>Indstilling Det indstilles at Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år tager orienteringen til efterretning.</p>

	<p>Referat Der bliver spurgt hvad 'dato' refererer til. Dette vil blive specificeret i forsendelsesvejledningen, som kommer til at ligge på NGC's hjemmeside. NGC færdiggør rekvisitionseddelen og sender den derefter til orientering.</p> <p>Konklusion Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år tager orienteringen til efterretning.</p>
<p>11.50-12.05 15 min</p>	<p>6: Plan og struktur for vidensdeling ved videomøder i det nationale specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år v/Helle Bak</p> <p>Sagsfremstilling, til drøftelse En af specialistnetværket opgaver er at dele erfaringer og drøfte komplekse tilfælde af fortolkning af sjældne sygdomme, som kan danne grundlag for retningslinjer på tværs af landet. Specialistnetværket aftalte på møde d. 5. marts 2020 at dette kan foregå som løbende webinarer. NGC ændrer ordet 'webinar' til 'videomøde', da plan og struktur ikke er i overensstemmelse med definition af webinar. Videomøderne er en pilot for hvordan de kliniske afdelinger/specialistnetværkets medlemmer, kan dele viden om personalets oplevede udfordringer og succeser i forbindelse med opstart af nye processer for diagnosticering ved brug af helgenomsekventering i regi af NGC, og i forbindelse med opfølgning på udbytte og effekt. Deltagerne er medlemmerne af specialistnetværket samt øvrige relevante medarbejdere. Klinikkerne kan på forhånd indmelde spørgsmål og emner til sparring, og det er en fælles opgave at finde løsninger. Den enkelte deltager er selv ansvarlig for at tage evt noter, da der ikke tages referat fra videomøderne. NGC understøtter afvikling af møderne, og bidrager i dialogen. Arbejds måden planlægges evalueret ultimo 2020, ift. om det skal være en arbejdsform der skal forslås øvrige specialistnetværk.</p> <p>Bilag 2: Plan og struktur for vidensdeling ved videomøder i det nationale specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år v.2.</p> <p>Indstilling At Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år og NGC drøfter og tilslutter sig plan og struktur for vidensdeling og aftaler tidspunkt for opstart.</p> <p>Referat Kommentarer Vidensdelingsmøderne holdes på tværs af landet som et uformelt forum hvor man drøfter aktuelle emner. Specialistnetværket reflekterer over det hensigtsmæssige i at der ikke tages referat fra møderne, da der i diskussionerne kan opstå behov for at træffe og fastholde beslutninger. Der drøftes om regionerne kan stå for vidensdelingsmøderne og dermed også for et eventuelt referat. Det nævnes at emner til beslutning kan tages op på specialistnetværkets møder.</p> <p>Konklusion Vidensdelingsmøderne starter som udgangspunkt op i september 2020 som en pilot med NGC som vært. Hvis der er emner til beslutning tages det op på kommende møde i specialistnetværket.</p>

	<p>Specialistnetværket og NGC drager erfaringer med strukturen, og evaluerer form, indhold og udbytte på kommende møde i specialistnetværket.</p>
<p>12.05-12.20</p> <p>15 min</p>	<p>7: Specialistnetværk i et fremadrettet perspektiv v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling, til drøftelse</p> <p>Det første nationale specialistnetværk blev etableret for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år ultimo 2019. Specialistnetværket er opstartet som pilot for specialistnetværket i forhold til sammensætning af medlemmer, arbejdsform og proces.</p> <p>Specialistnetværket har løst konkrete opgaver i forhold til afgrænsning af patientgruppe. Desuden har netværket været involveret i mere tværgående opgaver, der ikke var tiltænkt specialistnetværk, men som i fravær af arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering har været nødvendige at få input til. Specialistnetværket har været en stor hjælp i den forbindelse og har arbejdet konstruktivt med alle disse opgaver. Tværgående opgaver skal fremadrettet ikke placeres i patientspecifikke specialistnetværk men i mere overordnede fora.</p> <p>I forbindelse med specialistnetværkets arbejde har der været udfordringer i form af manglende klarhed i relation til rammer, opgaver, roller og ansvar, herunder specialistnetværkets placering i NGC's omfattende governance.</p> <p>På baggrund af erfaringerne med specialistnetværket for børn og unge vurderer NGC, at kommende specialistnetværk får følgende faglige og rådgivende opgaver:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Afgrænsning af patientgruppe <ul style="list-style-type: none"> ○ Kvalificering af inklusionskriterier for patientgruppen ○ Komme med forslag antal sekventeringer per år 2. Implementering <ul style="list-style-type: none"> ○ Plan som muliggør ensartet udrolning og tilbud til patienterne ○ Løbende vidensdeling mellem faggrupper og regioner i forhold til implementeringen 3. Opfølgning <ul style="list-style-type: none"> ○ Opfølgning på plan for Implementering ○ Effekt af helgenomsekventering for patientgruppen ○ Udarbejde en årlig status for området ○ Bidrage med faglig vurdering af data <p>NGC vil sikre at specialistnetværkenes råd og anbefalinger bringes videre til Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering og andre relevante fora (fx Forsknings- og infrastrukturudvalget) under NGC governance.</p> <p>I relation til sammensætning og antal medlemmer i et specialistnetværk vurderer NGC på baggrund af erfaringer med det første specialistnetværk, at sammensætning ændres, og antallet af medlemmer reduceres i kommende specialistnetværk. Dette mhp. at sikre et agilt og operationelt specialistnetværk. Der vil i forbindelse med sammensætningen af specialistnetværket være opmærksomhed på at sikre en geografisk og faglig spredning ift. medlemmerne. Det forstås, at regionerne og LVS får opgaven med at sikre denne koordinering. Endvidere finder NGC med udgangspunkt i erfaringer fra det nuværende specialistnetværk, at der er behov en højere grad af inddragelse af regionerne for at sikre fremdrift af specialistnetværkets opgaver. Det er i den forbindelse afgørende med en stærk forankring i det regionale ledelsessystem for implementering, opfølgning og udviklingstiltag for de forskellige patientgrupper. Dette vil blive indtænkt i den fremtidig governance for NGC.</p>

	<p>På baggrund af de samlede erfaringer med pilot specialistnetværket vil NGC arbejde videre med at målrette kommissorium for specialistnetværk.</p> <p>Bestyrelsen for den nationale strategi for Personlig Medicin har ved bestyrelsesmødet den 3. juni 2020 taget ovenstående til efterretning.</p> <p>Indstilling At Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år med udgangspunkt i ovenstående drøfter specialistnetværk i et fremadrettet perspektiv.</p> <p>Referat Kommentarer. Bettina Lundgren supplerer ovenstående med info om, at emnet er på specialistnetværkets dagorden nu fordi Bestyrelse for den nationale strategi for Personlig Medicin 2017-2020, på møde i juni 2020 ønskede en drøftelse af kommende specialistnetværk og relationen til Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det nævnes i den forbindelse at Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering fremadrettet får sundhedsdirektør i Region Sjælland Leif Panduro som formand, for at sikre et regionalt ansvar for implementering. Bettina Lundgren pointerede at specialistnetværk er fagligt rådgivende, men ikke ansvarlig for den overordnede regionale implementering, da dette er et ansvar som ligger hos regionernes sundhedsdirektører. Der vil blive udarbejdet nyt kommissorium for specialistnetværk. NGC arbejder på hvordan patientrepræsentanter kan inddrages i relevante fora, også i specialistnetværk. Beslutning om ny sammensætning for specialistnetværk ændrer ikke på nuværende tidspunkt sammensætningen i Specialistnetværket for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år, da dette er en pilot.</p> <p>Konklusion Specialistnetværket for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år drøftede sagsfremstillingen og det aftaltes at nærværende specialistnetværk får mulighed for at kommentere det reviderede kommissorium, for således at inddrage erfaringer og læring fra pilot perioden.</p>
12.20-12.30	<p>8: Evt.</p> <ul style="list-style-type: none"> a) Helle Bak orienterede om at Region Sjælland pr. 1/7-2020 har udpeget Susanne Timshel, overlæge i klinisk genetik på Sjællands Universitetshospital, til specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år. b) Charlotte Brasch Andersen spurgte om NGC rolle ved rapportering af kliniske cases. og det blev aftalt at emnet kommer på dagsordenen ved næste møde i specialistnetværket.

Næste møde d. 31. august 2020 kl. 10.30-12.30 (video)