

Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 26-04-2022
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2204650
Dok.nr.: 2236146

Dato: 26. april 2022 kl. 13.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
0	Velkommen v. Birgitte Nybo
1	Afslutning af arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/ Birgitte Nybo
2	Afslutning af kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Birgitte Nybo
3	Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
4	Rekvisation og kriterier v/Peter Johansen

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
Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland
Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland
Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland (afbud)
Birgitte Diness, udpeget af LVS (afbud)
Sabine Grønborg, udpeget af LVS
Allan Lund, udpeget af LVS
Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter
Hanne Hove, udpeget af RKKP (afbud)

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Christina Fagerberg

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket formelt godkender afgrænsningsskema for patientgruppen (bilag 1.1).

Det indstilles endvidere, at specialistnetværket drøfter høringsvar fra næstformænd fra fire specialistnetværk samt drøfter formandskabets sammenfatning af høringsvarene mhp. godkendelse heraf.

Referat

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

Specialistnetværket drøftede og godkendte det opdaterede afgrænsningsskema for patientgruppen.

Birgitte Nybo præsenterede indholdet af høringsvar fra næstformænd fra hhv. specialistnetværk for endokrinologiske patienter, arvelige hjertesygdomme, psykiatri børn og unge, neurogenetiske patienter, arvelige kolestatisk og fibrotiske lever-sygdomme og oftalmologi samt formandskabets drøftelser med næstformanden for specialistnetværk for audiogenetik.

I den foreløbige sammenfatning konkluderer formandskabet, at der ikke vurderes at være risiko for, at patienter kan falde mellem to stole, dvs. vurderer, at der ikke er risiko for, at patienter udelukkes fra muligheden for tilbud om helgenomsekventering, såfremt det er indiceret ud fra de beskrevne indikationer og tilgrundliggende kriterier, uafhængigt af patientens primære henvisningsafdeling. Dette begrundet i at patienterne henvises til og udredes på de afdelinger, hvor det giver mest mening i forhold til de dominerende symptomer, og endvidere i at der er gode samarbejdsrelationer og samarbejde vedr. patienterne på tværs af de afdelinger, der udreder patienterne. Endvidere konkluderer formandskabet på samme baggrund, at patienterne vil blive tilbudt samme udredningsforløb i det omfang det giver faglig mening.

Specialistnetværket godkendte formandskabets foreløbige sammenfatning af høringsvarene, og det blev aftalt, at formandskabet har mandat til at afslutte processen med næstformændenes kommentering af anbefalingerne, hvor der kan være overlappende patientgrupper. Kommer der bemærkninger, som adskiller sig væsentligt fra de allerede indkomne høringsvar vil specialistnetværket blive hørt, før formandskabet udformer den endelige sammenfatning.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og klinisk

effekt 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.

Specialistnetværket skal desuden komme med anbefalinger til parametre, der 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.

I forbindelse med etablering af specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme blev det besluttet, at en referencegruppe bestående af næstformænd fra specialistnetværk får mulighed for at kommentere anbefalingerne, hvor der kan være overlappende patientgrupper.

Specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme besluttede ved sidste møde den 22. marts 2022, at specialistnetværk for hhv. endokrinologiske patienter, psykiatri – børn og unge og arvelige hjertesygdomme skulle høres ift. at identificere, om der overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme.

Specialistnetværket har tidligere besluttet, at specialistnetværk for neurogenetiske patienter ligeledes skal høres mhp på ovenstående.

Løsning

Siden specialistnetværkets sidste møde den 22. marts 2022 har afgrænsningsskemaet været i skriftlig høring mhp. godkendelse. Der er indkommet få bemærkninger, som drøftes ved mødet mhp. endelig godkendelse af skemaet.

Siden specialistnetværkets sidste møde den 22. marts 2022, har NGC endvidere rettet henvendelse til næstformændene for de fire specialistnetværk og anmodet om svar på følgende:

I forhold til afgrænsningen af indikationerne fra specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme er det da din vurdering,

- at der er overlap til indikationer på patienter, som er beskrevet i jeres specialistnetværk?
- at det via de to specialistnetværks samlede afgrænsning af de pågældende indikationer sikres at ingen patienter falder mellem to stole?
- at patienterne vil blive tilbudt samme udredningsforløb i det omfang det giver faglig mening?

Ved mødet drøfter specialistnetværket høringssvar fra næstformænd fra de fire specialistnetværk samt drøfter formandskabets sammenfatning af høringssvarene mhp. godkendelse heraf.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af hel-*

genomsekventering og arbejdsgruppen for fortolkning ([arbejdsgruppernes kommisserier](#)).

Bilag

- Bilag 1.1 Afgrænsningsskema for patientgruppen
- Bilag 1.2 Høringssvar fra næstformand for specialistnetværk for neurogenetiske patienter (eftersendes)
- Bilag 1.3 Høringssvar fra næstformand for specialistnetværk for psykiatri hos børn og unge (eftersendes)
- Bilag 1.4 Høringssvar fra næstformand for specialistnetværk for endokrinologiske patienter (eftersendes)
- Bilag 1.5 Høringssvar fra næstformand for specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme (eftersendes)
- Bilag 1.6 Formandskabets sammenfatning vedr. høringssvar (eftersendes)

Pkt. 2 Afslutning af kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen v/ Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender kortlægninger af regional organisering for udredning og behandling indsendt af de regionale repræsentanter (bilag 2.1-2.5).

Referat

Specialistnetværket godkendte de fem kortlægninger af regional organisering for udredning og behandling.

Problemstilling

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges. Dette skal bidrage til regionernes interne regionale organisering.

Løsning

Ved sidste møde blev det aftalt, at NGC – på baggrund af drøftelser ved mødet – skulle indføre forslag til generisk formulering til felt 7, samt lave forslag til, hvordan

afdelinger (rekvirerende/fortolkende etc.) kan samles hvor relevant mhp. at forenkle kortlægningsskemaet.

De opdaterede skemaer blev sendt til kommentering ifm. udsendelse af referat fra mødet.

Der er ikke indkommet kommentarer.

Ved mødet godkendes kortlægningsskemaerne endeligt.

Bilag

Bilag 2.1 Kortlægning, Region Nordjylland

Bilag 2.2 Kortlægning, Region Sjælland

Bilag 2.3 Kortlægning, Region Syddanmark

Bilag 2.4 Kortlægning, Region Midtjylland

Bilag 2.5 Kortlægning, Region Hovedstaden

Pkt. 3/2022 Afslutning af teknisk afklaring af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (bilag 3).

Referat

Specialistnetværket godkendte skema over laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, herunder typer af prøvemateriale, fx væv, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur for at patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Det er præciseret hvilke behov, der er nødvendige for igangsættelse.

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analysemæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under løbende udvikling. Analysetiden for en helgenomsekventering på blod er på nuværende tidspunkt 17-30 dage. På NGC's infrastruktur er der implementeret analyser for kopi-antalsvarianter samt for korte varianter som f.eks. SNV'er. NGC's nuværende tilbud i forbindelse med helgenomsekventering kan ses [her](#).

Løsning

Oversigten over laboratorie- og analysemæssige behov gennemgås mhp. eventuelle justeringer før oversigten godkendes af specialistnetværket (bilag 3).

Videre proces

Specialistnetværkets oversigt over de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen vil blive sendt til kommentering af *arbejdsgruppen for fortolkning*. Specialistnetværkets oversigt vil sammen med arbejdsgruppens kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

De laboratorie- og analysemæssige behov vil indgå sammen med de øvrige patientgruppers behov i en samlet prioritering vedr. udviklingen af NGC's infrastruktur. NGC vil sikre koordinering til de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere rådgivning.

Bilag

Bilag 3. Laboratorie og analysemæssige behov for patientgruppen

Pkt. 4/2022 Rekvisition og kriterier v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering samt rekvisition for patientgruppen (bilag 4.1 og 4.2).

Referat

Specialistnetværket drøftede rekvisition for patientgruppen og de samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering.

Rekvisition for patientgruppen blev godkendt med bemærkning om, at sætningen under overskriften *Indikation for helgenomsekventering "Mistanke om en sjælden genetisk årsag, og tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk afklaret sygdom i familien, og mindst en af følgende tilstande/fund"* erstattes med følgende sætning: *"Mistanke om en genetisk årsag og tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk tilstrækkeligt afklaret sygdom og mindst en af følgende tilstande/fund"*, hvilket er i overensstemmelse med formuleringen i afgrænsningsskemaet. Endvidere indsættes der link til dokumentet *Kriterier for rekvisition*, så det bliver nemt for rekvisitionen af finde kriterier for de enkelte indikationer på NGC's hjemmeside.

De samlede kriterier for rekvisition af helgenomsekventering blev godkendt med bemærkning om, at sætningen "*Nedenstående ICD10-koder er eksempler. Der kan således være andre ICD10-koder, som er relevante.*" skal indsættes.

Problemstilling

Kriterieblanketterne og rekvisitionen er udarbejdet for at rekvirerter og fortolkende afdelinger kan tilgå information omkring indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for patientgruppen uden at skulle læse de samlede anbefalinger.

Løsning

Kriterier og rekvisition gennemgås mhp. rettelse af eventuelle faktuelle fejl før disse godkendes af specialistnetværket (bilag 4.1 og 4.2).

Videre proces

Rekvisitionen vil efter specialistnetværkets godkendelse blive sendt til kommentering hos WGS faciliteterne mhp. på at sikre, at alle nødvendige oplysninger fremgår heraf. Herefter sendes den endelige rekvisition til specialistnetværket til orientering. Såfremt styregruppen godkender implementeringen af patientgruppen, vil rekvisition og kriterier blive sendt til de fortolkende afdelinger i forbindelse med introduktion til NGC's infrastruktur og evt. ibrugtagningsforløb. Inden patientgruppen går i drift, vil rekvisitioner og kriterier blive lagt på NGC's hjemmeside

Bilag

Bilag 4.1 Udkast til rekvisition for patientgruppen

Bilag 4.2 Samlede kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for patientgruppen

Pkt. 5/2022 Eventuelt

Referat

Birgitte Nybo orienterede om den videre proces frem mod, at specialistnetværkets anbefalinger sendes i skriftlig høring hos styregruppen mhp. godkendelse af, at patientgruppen kan implementeres.
