

Referat

2. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Dato: 30-03-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214849
Dok.nr.: 2609997

Dato: 20. marts 2023 kl. 14.00-16.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	14.00-14.05	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	14.05-14.40	Resultat af litteraturgennemgang (D+G) v/Malene Bøgehus Rasmussen
2	14.40-14.50	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen (D+G) v/ Birgitte Nybo
3	14.50-15.00	Status for patientcases/v (D) v/Birgitte Nybo
4	15.00-15.10	Evaluering af dispensation vedr. den diagnostiske strategi for endokrinologiske patienter v/Birgitte Nybo
5	15.10-15.55	Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen
6	15.55-16.00	Næste møde og evt.

Medlemmer af specialistnetværk for endokrinologiske patienter

Birgitte Nybo (formand) NGC

Claus Højbjerg Gravholt, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)

Åse Krogh Rasmussen, udpeget af Region Hovedstaden

Bo Abrahamsen, udpeget af Region Sjælland (afbud)

Jeppe Gram, udpeget af Region Syddanmark (afbud)

Peter Vestergaard, udpeget af Region Nordjylland

Anja Lisbeth Frederiksen, udpeget af LVS

Klaus Brusgaard, udpeget af LVS

Henrik Christesen, udpeget af LVS

Elisabeth Svensson, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (afbud)

Fra NGC deltog:

Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge, Peter Johansen, chefkonsulent

Lars Juhl Petersen, lægefaglig konsulent

Pkt. 1 Resultat af litteraturgennemgang v/Malene Bøgehus Rasmussen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter resultat af litteratursøgning (bilag 1.2) med henblik på godkendelse.

Referat

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

Malene Bøgehus Rasmussen gennemgik resultat af litteratursøgning. Specialistnetværket godkendte resultatet og bemærkede, at de relativt få artikler, som er resultat af søgningen, svarer til medlemmernes forventninger, ift. hvad der findes af evidens i litteraturen for indeværende.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er litteraturgennemgang, som baseres på følgende to elementer:

- a) Referencer angivet af specialistnetværket i deres anbefalinger for patientgruppen samt evt. nye/supplerende referencer fra specialistnetværket, der inddrages i den systematiske litteraturgennemgang i det omfang, det danner mening iht. det fokuserede kliniske spørgsmål (PICO).
- b) Systematisk litteraturgennemgang baseret på PICO modellen.

Metode for litteraturgennemgang blev gennemgået og drøftet ved sidste møde den 24. januar 2023, hvor specialistnetværket godkendte strategi for litteratursøgning herunder det fokuserede kliniske spørgsmål for patientgruppen.

Løsning

På dette møde drøftes resultatet af litteratursøgningen med henblik på godkendelse af specialistnetværket.

Videre proces

NGC arbejder videre med sammenskrivning af del-elementerne for litteraturgennemgangen, herunder resumé af inkluderede artikler med henblik på samlet konklusion.

Specialistnetværkets evt. bemærkninger til et samlet udkast til evalueringsrapporten drøftes på 3. møde den 25. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra

den 17. - 20. april 2023. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 1.1 og 1.2: Metode til samt resultat af litteraturgennemgang endokrinologiske patienter (et samlet dokument)

Pkt. 2 Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter internationale erfaringer for patientgruppen (bilag 2.1) mhp. godkendelse.

Referat

Birgitte Nybo gennemgik resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgruppen i sammenlignelige lande; Sverige, England og Frankrig. Specialistnetværket drøftede resultatet og godkendte, at notatet (bilag 2.1) er dækkende, og endvidere at det stemmer overens med de erfaringer specialistnetværket har med internationale samarbejdspartnere. Samtidigt påpeger specialistnetværket, at deres opfattelse er, at der i stigende grad internationalt bliver anvendt WGS til patientgrupper indenfor det endokrinologiske speciale.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er internationale erfaringer.

Metode for opsummering af internationale erfaringer blev præsenteret ved sidste møde den 24. januar 2023 og omfatter to dele:

- a) Klinisk anvendelse af helgenomsekventering til patientgruppen i sammenlignelige lande.
- b) Internationale erfaringer beskrevet af specialistnetværket.

Løsning

På dette møde forelægges et notat, der vedrører resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgruppen i sammenlignelige lande (bilag 2.1).

Notatet drøftes med henblik på godkendelse.

Videre proces

Udkast til evalueringsrapport for patientgruppen drøftes på 3. møde den 25. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 2.1: Internationale erfaringer: *endokrinologiske patienter*

Pkt. 3 Status for patientcases v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter status for indsamling af op til 5 patientcases.

Referat

Birgitte Nybo opsummerede status vedr. specialistnetværkets indsendelse af patientcases. Specialistnetværket drøftede patientcases, der er på vej gennem systemet.

Det blev aftalt, at fristen for indsendelse af patientcases blev forlænget frem til 10. maj 2023.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser, belyst ved op til 5 patientcases per patientgruppe.

Metode til belysning af merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser ved op til 5 patientcases, blev præsenteret ved sidste møde den 24. januar 2023, hvor specialistnetværket udpegede en tovholder, der koordinerer indsamlingen af specialistnetværkets patientcases til evalueringsrapporten.

På dette møde drøfter specialistnetværket status for indsamling af patientcases.

Løsning

Specialistnetværket drøfter og giver en status på, om der er patientcases på vej i denne patientgruppe.

Videre proces

NGC indarbejder de fremsendte patientcases i evalueringsrapporten.

Specialistnetværkets evt. bemærkninger til et samlet udkast til evalueringsrapporten drøftes på 3. møde den 25. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra den 17. - 20. april 2023. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Pkt. 4 Evaluering af dispensation vedr. den diagnostiske strategi for endokrinologiske patienter v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket evaluerer erfaringer ift. anbefalet diagnostisk strategi og brug af MDT ifm. rekvirering af helgenomsekventering i patientgruppen endokrinologiske patienter mhp. evt. anbefaling af en revision af den diagnostiske strategi.

Referat

Specialistnetværket evaluerede erfaringerne ift. anbefalet diagnostisk strategi og brug af MDT ifm. rekvirering af helgenomsekventering i patientgruppen endokrinologiske patienter.

MDT

I Region Hovedstaden holdes der MDT-konference fast hver anden måned, hvor hele regionens endokrinologer kan sætte patienter på. Her vurderes det ikke nødvendigt med MDT forud for rekvirering. Regionen ønsker fortsat at have mulighed for at rekvirere WGS uden afholdelse af MDT forud for rekvirering, også mhp. smidigere og hurtigere patientforløb uden forsinkelse.

Region Midtjylland har tilsvarende procedure med fast MDT, hvor vanskelige cases kan drøftes. Her vurderes MDT heller ikke nødvendigt forud for rekvirering af samme årsagen som angivet af Region Hovedstaden.

Region Syddanmark er enig med betragtninger fra Region Hovedstaden og Midtjylland og ønsker også mulighed for at rekvirere WGS uden at lave MDT forud for rekvirering.

Region Nordjylland laver MDT forud for rekvirering, og forventer at fortsætte hermed, da det fungerer godt ift. at tilrettelægge analysestrategi.

Generelt var der enighed om, at det er godt at kunne tilpasse ift. den lokale grad af specialiseret ekspertise.

Diagnostisk strategi

Specialistnetværket drøftede erfaringer med den anbefalede diagnostiske strategi. Der var enighed om, at det på baggrund af de første erfaringer, kan give mening at gå direkte til helgenomsekventering, såfremt det er den strategi, der generelt benyttes nuværende tidspunkt.

Dog blev det samtidigt understreget af medlemmer af specialistnetværket, at det ved specifik mistanke stadig giver faglig mening – og ressourcemæssig mening – at køre et smallere panel. Et medlem anførte endvidere, at overvejelsen vedr. risiko for tilfældighedsfund også bør have sin plads i mente ved tilrettelæggelse af analysestrategi.

Det blev aftalt, at NGC laver et forslag til opblødning af specialistnetværkets anbefaling vedr. diagnostisk strategi, som sendes til godkendelse sammen med referatet.

Styregruppen for implementering af personlig medicin vil blive orienteret om specialistnetværkets evaluering af dispensation vedr. den diagnostiske strategi for endokrinologiske patienter.

Problemstilling

Anmodning om dispensation

Region Hovedstaden har den 3. december 2021 ifm. godkendelse af implementering af patientgruppen endokrinologiske patienter til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur ønsket, at følgende principielle forhold drøftes på det kommende styregruppemøde:

- 1) Om der kan gives regionale dispensationer i forbindelse med den diagnostiske strategi, således at regionerne eksempelvis kan gå direkte til helgenomsekventering og ikke forud behøver at udføre genpanel eller exomsekventering, såfremt det er den strategi, de benytter på nuværende tidspunkt. På samme måde, om der kan gives dispensation til at de regioner, hvor der er den fornødne specialiserede ekspertise i rekvirerende afdeling til at vurdere, om der er behov for en helgenomsekventering, bestiller undersøgelse uden der forinden afholdes MDT-konference mhp. at mindske patientens udredningstid samt mindske forbruget af kompetencer.
- 2) Om der kan lægges op til en evaluering af ovenstående fx 6 måneder efter igangsættelse af nye patientgrupper for at se, om der er behov for tilpasninger.

Beslutning om dispensation

Styregruppen for implementering af personlig medicin drøftede spørgsmålet om dispensation på et møde den 17. december 2021¹.

På baggrund af drøftelserne blev det besluttet, at der kan gives dispensation ifm. den diagnostiske strategi samt krav om MDT såfremt den specialiserede ekspertise er tilstede i rekvirerende afdeling for endokrinologiske patienter, så nuværende praksis kan fortsætte. Dispensationen gives for 6 måneder efter igangsættelse, og der evalueres umiddelbart herefter på møde i specialistnetværk for endokrinologiske patienter.

Løsning

Patientgruppen *endokrinologiske patienter* har nu været igangsat i alle fem regioner med mulighed for rekvirering af helgenomsekventering i regi af NGC i godt seks måneder, og der lægges jf. ovenstående derfor op til, at specialistnetværket drøfter erfaringer ift. anbefalet diagnostisk strategi og brug af MDT ifm. rekvirering af helgenomsekventering i patientgruppen endokrinologiske patienter, herunder om specialistnetværket vil anbefale en revision af den diagnostiske strategi.

¹ For yderligere baggrund henvises til referat fra mødet (pkt. 56/21): <https://ngc.dk/ngcs-raadgivnings-og-beslutningsorganer/styregruppen-for-implementering-af-personlig-medicin>

Specialistnetværkets nuværende anbefalinger vedr. diagnostisk strategi

For den samlede patientgruppe anbefales en differentieret diagnostisk strategi afhængigt af diagnostisk udbytte ved nuværende genetiske diagnostik.

Ved mistanke om en specifik diagnose, hvor det diagnostiske udbytte med nuværende genpanel/exom-undersøgelse er relativt højt, anbefales det at anvende helgenomsekventering som supplement til nuværende genetiske diagnostik.

Ved mistanke om en specifik diagnose, hvor det diagnostiske udbytte med nuværende genpanelundersøgelser er relativt lavt, anbefales helgenomsekventering i stedet for nuværende genetiske diagnostik.

Ved sygdomme uden en specifik klinisk manifestation/diagnose anbefales helgenomsekventering i stedet for nuværende genetiske diagnostik med genpaneler/exom.

For mere detaljeret information om specialistnetværkets anbefalinger vedr. hhv. krav om MDT og diagnostisk strategi henvises til bilag 4. Anbefalinger for patientgruppen *endokrinologiske patienter*.

Videre proces

NGC samler specialistnetværkets drøftelse og præsenterer dem for styregruppen for implementering af personlig medicin ved et kommende møde.

Bilag

Bilag 4. Anbefalinger for patientgruppen *endokrinologiske patienter*.

Pkt. 5 Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket deltager i et semistruktureret interview.

Referat

Lars Juhl Petersen gennemførte et semi-struktureret interview med specialistnetværket.

Under interviewet deltog, ud over medlemmer af specialistnetværket, følgende personer, som var inviteret af regionernes kontaktpersoner for personlig medicin:
Fra Region Hovedstaden: Line Gutte Borgwardt og Lise Aksglæde.

Fra Region Midtjylland: Miriam Mogensen.

Fra Region Sjælland: Thomas Lau Lindestrand-Hansen og Urd Lynge Kielgast.

Fra Region Syddanmark: Jens Borggaard Larsen, Simon Frost og Anders Thomsen Lunde.

NGC sammenskriver interviewet og sender det til godkendelse hos specialistnetværket og øvrige deltagere, før det indsættes som et afsnit i den endelige evalueringsrapport.

Problemstilling

NGC gennemfører et semistruktureret interview mhp. at få input fra patientnært personale til en kvalitativ vurdering om den kliniske effekt af, samt merværdi ved, helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser for patientgruppen.

Der vil desuden være fokus på eventuelle andre afledte effekter af tilbud om helgenomsekventering, fx i form af ensartet tilbud nationalt, øget fagligt fokus på patientgruppen, tværfagligt og/eller nationalt samarbejde eller lignende.

Løsning

Der gennemføres et semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket samt evt. øvrige relevante klinikere, inviteret af de regionale kontaktpersoner for personlig medicin mhp. at få en kvalitativ vurdering fra patientnært personale om effekt af helgenomsekventering for patientgruppen med særligt fokus på merværdien ved helgenomsekventering sammenlignet med andre genetiske analyser.

Interviewet skal bruges som et supplement i evalueringsrapporten til belysning af effekt af helgenomsekventering.

Videre proces

Efter mødet sammenskriver NGC interviewet og specialistnetværket vil få sammenskrivningen til kommentering i forbindelse med den skriftlige kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**.

Pkt. 6 Næste møde og evt. v/Birgitte Nybo

NGC stiler mod at fremsende et samlet udkast til evalueringsrapporten til skriftlig kommentering i specialistnetværket i perioden fra **den 17. - 20. april 2023**, hvorefter specialistnetværkets evt. bemærkninger til evalueringsrapporten drøftes på det 3. møde den 25. april 2023. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.