

Referat

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

Dato: 16-06-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2300443
Dok.nr.: 2730515

Dato: 15. juni 2023 kl. 14.15-16.00 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	14.15-14.20	Velkommen v/Peter Johansen
1	14.20-14.40	Resultat af litteraturgennemgang (G) v/Malene Bøgehus Rasmussen
2	14.40-14.50	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen (G) v/ Peter Johansen
3	14.50-15.00	Status for patientcases/v (D) v/Peter Johansen
4	15.00-15.55	Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen
5	15.55-16.00	Næste møde og evt. v/Peter Johansen

Medlemmer af specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Birgitte Nybo, (formand), NGC
Uffe Birk Jensen, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland
Jørgen Erik Nielsen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
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
Line Carøe Sørensen, udpeget af LVS
Jakob Christensen, udpeget af LVS (afbud)
John Gerbild, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltog:

Peter Johansen, Malene Bøgehus Rasmussen, og Lars Juhl Petersen

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.

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 16. marts 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 7. september, efter en skriftlig kommenteringsperiode. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evaluerings-

rapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 1.1 og 1.2: Metode til samt resultat af litteraturgennemgang *neurogenetiske patienter* (ét dokument).

Pkt. 2 Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

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

Referat

Peter Johansen orienterede om 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 dog med bemærkning om, at sammenligningen mellem indikationer, hvortil der tilbydes helgenomsekventering, ikke er udtømmende, og det blev aftalt, at indikationen Leukodystrofi også noteres under Hereditær ataksi og spastisk paraplegi og Arvelig basalgangliesygdom.

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 16. marts 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 det 3. møde efter en skriftlig kommenteringsperiode i uge 35. 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: *neurogenetiske patienter*

Pkt. 3 Status for patientcases v/Peter Johansen

Indstilling

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

Referat

Peter Johansen opsummerede status vedr. specialistnetværkets indsendelse af patientcases. Pt. er der indsendt én case.

Specialistnetværket gjorde opmærksom på, at der (også) for denne patientgruppe er tale om følsomme udredningsforløb, og at det kan være vanskeligt at indhente samtykke til at dele cases.

Det blev aftalt, at Uffe Birk Jensen sammen med NGC vurderer, om der er behov for at høre specialistnetværket ift. aftale om hvilke cases, der skal medtages i den endelige rapport.

Skabelonen til patientcases sendes ud igen sammen med referatet.

Der er frist for indsendelse af patientcases den 21. august.

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 16. marts 2023, og udvælgelse af specifikke patientcases blev drøftet ved møde i specialistnetværket den 27. april 2023.

På dette møde drøfter specialistnetværket status for indsamling af patientcases.

Løsning

NGC har siden sidste møde modtaget én patientcase fra specialistnetværket, som vil blive skrevet ind i evalueringsrapportens afsnit: 'Merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser belyst ved patientcases'.

Specialistnetværket drøfter og giver en status på, om der er flere 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 7. september, efter en skriftlig kommenteringsperiode. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 3.1: Patientcases – *neurogenetiske patienter*.

Pkt. 4 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 semistruktureret interview med specialistnetværket.

Under interviewet deltog, ud over medlemmer af specialistnetværket, følgende personer, som var inviteret af regionernes kontaktpersoner for personlig medicin: Fra Region Sjælland: Thomas Lau Lindestrand-Hansen, Maren Weischer, Jacob Heimdal Gren og Niels-Jørgen Løkkegaard.

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 sammenkrivningen til kommentering.

Pkt. 5 Næste møde og evt. v/Peter Johansen

NGC stiler mod at fremsende et samlet udkast til evalueringsrapporten til skriftlig kommentering i specialistnetværket i uge 35 hvorefter specialistnetværkets evt. bemærkninger til evalueringsrapporten drøftes på det 3. møde den 7. september 2023.

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