

## Referat

### 3. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for neurogenetiske patienter

Dato: 12-09-2023  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2300444  
Dok.nr.: 2851393

Dato: 7. september 2023 kl. 14.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen  
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

#### Dagsorden

| Punkt | Aktivitet                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|-------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1     | <p>Drøftelse af generelle/overordnede kommentarer til udkast til statusrapport for patientgruppen med henblik på godkendelse /Peter Johansen</p> <p>Referat:<br/>Specialistnetværket havde ingen overordnede bemærkninger til statusrapporten.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 2     | <p>Drøftelse af ledelsesresumé og anonymisering af patientcase?</p> <p>Referat:<br/>Specialistnetværket drøftede ledelsesresumeeet og var enige om, at det var repræsentativt for specialistnetværkets input til statusrapporten.</p> <p>I forhold til den inkluderede patientcase var medlemmerne enige om, at casen er anonymiseret i tilstrækkelig grad. Sygdommen er hyppig og familien kan ikke genkendes på baggrund af casens nuværende udformning.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 3     | <p>Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen <i>neurogenetiske patienter</i>?</p> <p>Referat:<br/>Specialistnetværkede drøftede forholdet mellem estimeret antal prøver og faktisk antal rekvirerede prøver. For patientgruppen neurogenetiske patienter er det rekvireret 62% af det forventede antal nyhenviste patienter per august 2023.<br/>Specialistnetværket pegede på følgende forhold, der vurderes at have påvirket antallet:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Der har været et stort "startgebyr" ift. at få panelerne klar.</li><li>• Ventetid fra henvisning til at patienter får tid.</li><li>• Nogle patienter, som bliver registreret under sjældne sygdomme.</li></ul> |

|   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|---|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Antal rekvirerede prøver fra Region Sjælland vurderes at være lavere end forventet, men det kan skyldes, at prøver fra patienterne i Region Sjælland kan blive rekvireret fra Region Hovedstaden ifm. at patienterne er blevet set på afdelinger, der har højt specialiseret funktion.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 4 | <p>Eventuelt</p> <p>Referat:</p> <p>Specialistnetværket drøftede behov for justering til anbefalingerne for patientgruppen, jf. opgave tre i specialistnetværkets kommissorium (specialistnetværket skal rådgive om behov for eventuelle faglige justeringer).</p> <p>Der er forslag om, at det specificeres, at cerebral småkarssygdom også er omfattet af tilbuddet om helgenomsekventering indenfor indikationen Tidligt debuterende demenssygdom, herunder FTD/ALS spektrum sygdom.</p> <p>NGC sender mail til specialistnetværket om, hvad der nærmere skal beskrives vedr. justering, hvorefter det vil blive fremlagt for styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.</p> <p>Patientrepræsentant John Gerbild spurgte til, om NGC/specialistnetværket ønskede yderligere input vedr. patientperspektiver. Der var bred enighed om, at patientperspektiver altid er velkomne. NGC vil bringe perspektiverne videre i relevante sammenhænge, herunder som input til den ny strategi for personlig medicin.</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 (afbud)  
 Tue Diemer, udpeget af Region Nordjylland (afbud)  
 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.