

Referat

2. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for føtal medicin

Dato: 24-11-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2312609
Dok.nr.: 2872947

Dato: 23. november 2023 kl. 14.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Drøftelse af generelle/overordnede kommentarer til udkast til statusrapport for patientgruppen med henblik på godkendelse Referat: Specialistnetværket drøftede udkast til statusrapporten og bemærkede helt overordnet, at rapporten er et fint og grundigt arbejde, som tydeligt viser, hvor vigtig helgenomsekventering er for den føtalmedicinske patientgruppe.
2	Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af: Patientcases: Referat: Ingen bemærkninger. Klinikerperspektiv – semistruktureret interview: Referat: Specialistnetværket gav udtryk for, at det bør fremhæves, at svartiden var den primære begrænsende faktor for de indikationer, der blev udvalgt i anbefalingerne. Det blev foreslået, at følgende sætning på side 6 i ledelsesresumé af klinikerperspektivet omformuleres til: ”Klinikerne anfører, at der er behov for at justere i de indikationer, der blev besluttet ifm. specialistnetværkets afgrænsning af patientgruppen. Med de nye kortere procestider, understøttet af ny forskningsbaseret viden ses, at andre grupper end de aktuelt beskrevne vil få et større udbytte af en helgenomsekventering.” Litteraturgennemgang: Referat: Specialistnetværket roste litteraturgennemgangen og havde ikke yderligere bemærkninger.

	Internationale erfaringer: Referat: Ingen bemærkninger.
3	Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen føtal medicin Referat: Specialistnetværket pegede på følgende barrierer, som mulige årsager til, at antal helgenomsekventeringer ikke er helt oppe på det forventede antal før opstart: • Der opleves udfordringer bemandingsmæssigt, da der ikke er tilstrækkeligt personaleressourcer (fortolkere) til, at der kan håndteres det antal akutte prøver, som der er behov for. Nogle afdelinger/regioner beretter derfor om lokale restriktioner/prioriteringer. • Der rekvireres en del prøver udenom NGC: dels afdøde, som ikke må sekventeres via NGC, dels andre prænatale indikationer som ikke er omfattet af det eksisterende tilbud under NGC. Desuden er svartiden for lang for udvalgte gravide til, at prøverne kan køres via NGC, hvorfor prøverne køres akut i regionalt regi. Med de aftalte ændringer i indikationerne for prøver rekvireret via NGC, er der nu overensstemmelse mellem de indikationer man har tilbudt sekventering i regionalt regi og dem, der kan tilbydes i regi af NGC. Antallet sekventeret i regi af NGC forventes derfor at stige. Dog løser dette ikke udfordringen med personalemangel (eller behovet for super-akut analyse i udvalgte tilfælde). • Region Sjælland ligger relativt lavt i antal rekvirerede helgenomsekventeringer, fordi mange prøver sendes til genetisk rådgivning til hhv. Rigshospitalet eller Region Syddanmark, hvorfra prøverne så rekvireres efter genetisk rådgivning. Specialistnetværket drøftede hvorvidt opgørelse af en samlet svartid for proces- og fortolkningstid skulle indføres i statusrapporten på nuværende tidspunkt og besluttede at vente til, at rapporten opdateres i foråret 2024. Endvidere blev det aftalt, at Peter Johansen specificerer, at procestiden er analysetiden for hele patientgruppen, dvs. at tallet er samlet for de nuværende to akutte indikationer samt den 3. ikke-akutte indikation, hvor procestiden er længere. Den videre proces: Referat: NGC tilretter statusrapporten på baggrund af specialistnetværkets bemærkninger og genfremsender rapporten til specialistnetværket. Herefter sendes statusrapporten til orientering til styregruppen for implementering af personlig medicin og til arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. NGC kontakter specialistnetværket primo 2024 mhp. evt. opfølgning på indsamling af yderligere patientcases. Dernæst holdes i foråret et kort opfølgende møde, hvor relevante dele af rapporten kan opdateres, herunder driftsstatistik. Statusrapporten for patientgruppen føtal medicin vil indgå i en samlet afsluttende rapport for de arvelige sygdomme, som kommenteres i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin medio 2024.

Medlemmer af specialistnetværk for *føtal medicin*

Peter Johansen, (formand), NGC
Olav Bjørn Petersen (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Sidsel Barken, udpeget af Region Sjælland
Lene Sperling, udpeget af Region Syddanmark
Naja Helene Becher, udpeget af Region Midtjylland
Eva Hoseth, udpeget af Region Nordjylland
Tina Duelund Hjortshøj, udpeget af LVS samt RKKP (afbud)
Pernille Tørring, udpeget af LVS (afbud)
Lisa Leth Maroun, udpeget af LVS (afbud)
Danske patienter, ingen udpeget

Fra NGC deltager: Malene Bøgehus Rasmussen