

Referat

2. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for audiogenetik

Dato: 29-11-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2312611
Dok.nr.: 2891524

Dato: 27. november 2023 kl. 14.30-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

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 var enige i de fremsendte forslag til justeringer fra Nanna Dahl Rendtorff og Mette Bertelsen, og tog NGC's forslag til justering vedr. implementeringsdata til efterretning. Justeringerne implementeres i statusrapporten.
2	Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af: Patientcases Referat: Der fremsendes to patientcases senest i uge 49. De to cases indføres i statusrapporten. Klinikerperspektiv – semistruktureret interview Referat: ingen bemærkninger udover de fremsendte forslag til justeringer fra Nanna Dahl Rendtorff og Mette Bertelsen. Litteraturgennemgang Referat: ingen bemærkninger udover de fremsendte forslag til justeringer fra Nanna Dahl Rendtorff og Mette Bertelsen. Internationale erfaringer Referat: Ingen bemærkninger.

3	Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen <i>audiogenetik</i>? Referat: Specialistnetværket bemærkede, at det estimerede antal tidligere henviste patienter er for højt. Det skyldes især, at der er en begrænsning derved, at man ikke må kontakte patienterne, hvis de er afsluttede. Antallet af nyhenviste patienter er muligvis også estimeret for højt, dog ikke i samme grad som antallet af tidligere henviste. Specialistnetværket peger på flere mulige årsager til, at der pt. er rekvireret færre prøver end forventet, bl.a. at der er stor variation i, hvor mange patienter der henvises per måned. Specialistnetværket formoder endvidere, at nogle af patienterne kommer ind via patientgruppen <i>Børn og voksne med sjældne sygdomme</i>. Endeligt bemærkede specialistnetværket, at der indtil nu i implementeringsperioden – i nogen udstrækning – er blevet lavet sekventering af udvalgte gener før helgenomsekventering, og at det også kan være en del af baggrunden for status for implementering/antal rekvirerede helgenomanalyser. Udredningsstrategien er nu at gå direkte til helgenomsekventering. 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 audiogenetik 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.
4.	Eventuelt: Specialistnetværkets udtrykte ønske om at der kan gives tilbud om RNA sekventering til patienter, hvor det vurderes fagligt relevant. NGC tog ønske til efterretning.

Medlemmer af specialistnetværk for *audiogenetik*

Peter Johansen, (formand), NGC
Allan Thomas Højland (næstformand), udpeget af Region Nordjylland
Bjarke Edholm, udpeget af Region Midtjylland
Pernille Tørring, udpeget af Region Syddanmark
Janko Moritz, udpeget af Region Sjælland (afbud)
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS
Mette Bertelsen, udpeget af LVS
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS
RKKP, ingen udpeget
Danske patienter, ingen udpeget

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen