



Referat

2. møde om statusrapport for patientgruppen

Nationalt specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne

Dato: 06-02-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2313526
Dok.nr.: 2912617

Dato: 23. januar 2024 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</p> <p>Referat: Forud for gennemgang af rapporten præsenterede Peter Johansen Irene Kibæk Nielsen som ny næstformand for specialistnetværket og Lilian Bomme Ousager, som erstatter Christina Fagerberg i specialistnetværket.</p> <p>Der var bemærkning til ordlisten, hvor RKKP databaser er beskrevet, selvom "RKKP database" ikke indgår i rapporten. NGC sletter ordet fra ordlisten i denne statusrapport.</p> <p>Der var ydermere bemærkning til resume af anbefalingerne, hvor specialistnetværket vurderer der er behov for uddybelse. NGC sender forslag til næstformanden som vil kvalificere beskrivelsen.</p>
2	<p>Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af:</p> <p>Patientcases</p> <p>Referat: Der var bemærkning vedr. case 3, hvor der blev spurgt ind til, om der skal stå én variant. NGC følger op og teksten justeres ved behov.</p>

Punkt	Aktivitet
	<p>Klinikerperspektiv – semistruktureret interview Referat: Ingen bemærkninger.</p> <p>Litteraturgennemgang Referat: Der var bemærkning ift. det metodiske, hvor der blev stillet spørgsmål til anvendelse af reviews, om studier der er en del af flere reviews gennemgås flere gange, og derved kan have betydning for konklusioner i litteraturgennemgangen. NGC ser på, om problematikken er tilstrækkeligt beskrevet i metodeafsnittet, herunder om det vil skulle beskrives i resumeet af litteraturgennemgangen. Specialistnetværket vurderer, at problematikken gælder for denne patientgruppe, ikke nødvendigvis for andre af de i alt 17 inkluderede patientgrupper.</p> <p>Internationale erfaringer Referat: Ingen bemærkninger.</p>
3	<p>Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen?</p> <p>Referat: Specialistnetværket vurderede, at der evt. kan tilkomme op mod 10 % flere prøver, dog var der usikkerhed herom. Region Nordjylland bemærker at antal prøver fra regionen forekommer lavt. Barrierer kan på tværs af regioner være samtykket, fx for patienter, som ikke læser så godt og/eller ikke forstår dansk.</p> <p>Specialistnetværket foreslog, at der tilføjes en kolonne med ”gennemsnit pr. måned” til tabellen. Det blev aftalt, at NGC sender mail vedr. antal akut sygt barn-prøver som er kørt lokalt, og derfor endnu ikke er talt med i opgørelsen mhp. opdatering af tallene.</p> <p>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.</p> <p>Dernæst holdes i foråret et kort opfølgende møde, hvor relevante dele af rapporten kan opdateres, herunder driftsstatistik. Statusrapporten for patientgruppen vil indgå i en samlet afsluttende rapport for de arvelige sygdomme, som kommenteres i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af</p>

Punkt	Aktivitet
	helgenomsekventering og forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin medio 2024.
	Evt. Referat: Under eventuelt blev det på initiativ fra næstformanden drøftet, om der var interesse for at arbejde med en fælles national opgørelse over hvilke varianter, der er fundet, herunder mere overordnet med de erfaringer der er gjort i implementeringsperioden. Det blev drøftet, at rapporten belyser patientgruppen ud fra de givne rammer, men at rammerne/modellen primært bekræfter at det er den/de rette patientgrupper, der er sat i værk. Der var enighed om, at det er vigtigt at få opgjort det konkrete (kliniske) outcome på sigt, men der mangler ressourcer, dels økonomisk, dels til at facilitere processen.

Deltagere

Medlemmer af specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne

Peter Johansen (formand), chefkonsulent NGC
Irene Kibæk Nielsen, udpeget af Region Nordjylland
Elsebet Østergaard, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland
Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland
Lilian Bomme Ousager, udpeget af Region Syddanmark
Birgitte Diness, udpeget af LVS
Sabine Grønborg, udpeget af LVS (afbud)
Allan Lund, udpeget af LVS
Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter
Hanne Hove, udpeget af RKKP (afbud)

Fra NGC deltager: Malene Bøgehus Rasmussen