

Referat

2. møde om statusrapport for patientgruppen Nationalt specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Dato: 07-02-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2313524
Dok.nr.: 2912831

Dato: 29. januar 2024 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 havde ingen overordnede bemærkninger til statusrapporten. Specialistnetværkets bemærkninger til specifikke dele af rapporten blev drøftet under punkt 2 og 3.
2	Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af: Patientcases Referat: Specialistnetværket drøftede et case-eksempel nævnt under klinikerinterviewet og besluttede, at dette ikke skulle trækkes frem i ledelsesresuméet, dels fordi sekundære fund fylder relativt lidt i den kliniske hverdag og dels idet eksemplet er relevant på tværs af patientgrupper og ikke gælder specifikt for patientgruppen svære arvelige hudsygdomme. Klinikerperspektiv – semistruktureret interview Referat: Ingen bemærkninger. Litteraturgennemgang Referat: Specialistnetværket havde en enkelt bemærkning til en sætning på side 17, som skal omformuleres. NGC sender forslag til tilretning til Mette Sommerlund, som kvalificerer. Specialistnetværket nævnte, at der inden så længe publiceres ny litteratur. Specialistnetværket vil orientere nærmere herom på mødet den 17. april.

	Internationale erfaringer Referat: Ingen bemærkninger.
3	Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen? Referat: Peter Johansen oplyste, at der indsendes ca. 39% af det i anbefalingerne anførte antal nyhenviste patienter. Specialistnetværket pegede på følgende barrierer som mulige årsager til, at antal helgenomsekventeringer ikke er helt oppe på det forventede antal før opstart: • I Region Nordjylland kan noget måske forklares ved, at nogle patienter får tilbuddet via Århus. Af tallene fremgår udelukkende hvorfra helgenomsekventeringerne er rekvireret. • I Region Hovedstaden blev ventetid på svar til patienten nævnt som en potentiel barriere. En helgenomsekventering til patienter med svære arvelige hudsygdomme falder ofte under kategorien "rutine-undersøgelse" (og ikke akut eller haste). Ventetiden på svar for disse undersøgelser er potentielt over 1 år. Der er patienter, der takker nej af denne årsag. • I Region Midtjylland laves flere helgenomsekventeringer end det fremgår af tabellen, da en del patienter ikke falder indenfor de kriterier, der er beskrevet i anbefalingerne og dermed ikke kan udføres helgenomsekventering i regi af NGC. • Specialistnetværket pegede på, at der kunne være behov for at justere i indikationerne, evt. med inspiration fra den franske model, hvor man har haft en lidt anden tilgang til afgrænsning af patientgruppen. • Nogle prøver køres via "akut sygt barn", og tæller dermed ikke med i patientgruppen svære arvelige hudsygdomme. • Specialistnetværket bemærkede, at der er kørt færre helgenomsekventeringer i andet halvår af 2023 sammenlignet med i første halvår, men kunne ikke pege på konkrete årsager hertil. Dog blev økonomi nævnt som en potentiel begrænsende faktor, da fortolkning og databearbejdning ikke er omfattet af bevillingen fra Novo Nordisk Fonden. Specialistnetværket rundede drøftelsen af med en bemærkning om, at tilbuddet har bidraget til et øget samarbejde, antallet formodes at være stigende med tiden og det forventes at effekten vil kunne høstes i fremtiden. 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. Dernæst holdes i foråret et kort opfølgende møde, hvor relevante dele af rapporten kan opdateres, herunder driftsstatistik. Specialistnetværket kan indsende op til fire supplerende patientcases – deadline den 22. marts. NGC genfremsender opgavemail vedr. cases. Statusrapporten for patientgruppen 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 svære arvelige hudsygdomme

Peter Johansen (formand), chefkonsulent NGC

Ulrikke Lei (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden

Gregor Jemec, udpeget af Region Sjælland (afbud)

Annette Dr Schuster, udpeget af Region Syddanmark (afbud)

Mette Sommerlund, udpeget af Region Midtjylland

Malene Lundsgaard, udpeget af Region Nordjylland

Malene Djursby, udpeget af LVS

Jenny Friis, udpeget af LVS

Stine Bjørn Gram, udpeget af LVS

RKKP, ingen udpeget

Danske patienter, ingen udpeget

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen