



Referat

2. møde om statusrapport for patientgruppen Nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Dato: 26-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2313524
Dok.nr.: 2898683

Dato: 23. april 2024 kl. 12.00-12.45 (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:</p> <p>Specialistnetværket bemærkede, at det er positivt, at implementering af helgenomsekventering er godt i gang på tværs af alle fem regioner, så tilbuddet kommer patienter fra hele landet til gavn.</p> <p>Det er specialistnetværkets klare anbefaling, at tilbuddet fortsættes, herunder at denne anbefaling fremgår af statusrapporten.</p> <p>Specialistnetværkets overordnede kommentar til rapporten er, at det er god rapport om status på implementering af tilbuddet om helgenomsekventering til patientgruppen, blot var der enkelte præciseringer ift. tydeliggørelse af, at klinikerne oplever reel og markant klinisk effekt for patienterne ved tilbuddet om helgenomsekventering.</p> <p>Præciseringerne sendes ud med track changes i statusrapporten til godkendelse sammen med mødereferatet.</p>

2	<p>Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af:</p> <p>Patientcases Referat: Der var en enkelt justering til fjerde patientcase, som bliver tilføjet i rapporten og sendt til godkendelse hos specialistnetværket.</p> <p>Klinikerperspektiv – semistruktureret interview Referat: Ingen bemærkninger.</p> <p>Litteraturgennemgang Referat: Specialistnetværket gav udtryk for tilfredshed med litteraturgennemgangen.</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: Der er i patientgruppen arvelig hæmatologisk sygdom per 1/4 2024 indsendt 563 prøver, og der er over de seneste 6 måneder indsendt svarende til 130% af det estimerede antal for nyhenviste patienter. Specialistnetværket ser den høje implementeringsgrad som udtryk for, at alle afdelinger er kommet godt i gang. Det blev bemærket, at tilbuddet om helgenomsekventering var veletableret for nogle indikationer før/ved opstart, og herunder at stigningen i antal rekvisitioner illustrerer, at de indikationer, der ikke var helt så etableret ift. brug af WGS, nu også er kommet med, samt at der også er rekvireret prøver for en stor del af de tidligere henviste patienter. Forventningen er, at antallet har stabiliseret sig, evt. at det fremover vil falde en smule, da der nu vurderes at være rekvireret WGS til de fleste tidligere henviste patienter.</p> <p>Specialistnetværket bemærkede, at der er en – måske – for stor forskel på antal mellem regionerne, dog også at det kan skyldes, at patienterne primært udredes på specifikke afdelinger, fx de større hospitaler med højt specialiseret funktion.</p> <p>Samlet set glæder specialistnetværket sig over den høje grad af implementering, der betyder flere patienter får gavn af tilbuddet.</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>Statusrapporten for patientgruppen vil indgå i en samlet afsluttende rapport for de sjældne, arvelige sygdomme, som kommenteres i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin medio 2024.</p>

Medlemmer af specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Peter Johansen, (formand), NGC

Eva Leinøe, (næstformand), udpeget af Region H.

Peter Niekerk, udpeget af Region Midtjylland (afbud)

Klas Raashou-Jensen, udpeget af Region Syddanmark

Sif Gudbrandsdottir, udpeget af Region Sjælland (afbud)

Kasper R. Jensen, udpeget af Region Nordjylland (afbud)

Andreas Glenthøj, udpeget af LVS

Mette Klarskov Andersen, udpeget af LVS

Charlotte Quist Lautrup, udpeget af LVS

Henrik Hasle, udpeget af LVS

Tarec El-Galaly, udpeget af RKKP (afbud)

Karen Binger Holm, udpeget af Danske Patienter (afbud)

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen