

# Anbefalinger for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til *psykiatri børn og unge*

Bilag til beslutningsoplæg til *styregruppen for  
implementering af personlig medicin*

<b>Indledning</b> .....	<b>3</b>
<b>Specialistnetværkets medlemmer</b> .....	<b>4</b>
<b>Resumé af anbefalinger</b> .....	<b>5</b>
<b>Anbefalinger fra specialistnetværket for <i>psykiatri børn og unge</i></b> .....	<b>7</b>
<b>Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen <i>psykiatri børn og unge</i></b> .....	<b>15</b>
<b>Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling</b> .....	<b>16</b>
<b>Arbejdsgruppen for fortolknings kommentarer til specialistnetværkets anbefalinger</b> .....	<b>18</b>
<b>Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventerings kommentarer til specialistnetværkets anbefalinger</b> .....	<b>20</b>
<b>Kommissorium nationale specialistnetværk for patientgrupper</b> .....	<b>21</b>
<b>Proces for indstilling af patientgrupper, indstillingsrunde 1 (2020)</b> .....	<b>24</b>
<b>Indstilling der ligger til grund for patientgruppen</b> .....	<b>25</b>

## Indledning

Dette notat samler alle dokumenter, der vedrører arbejdet i nationalt specialistnetværk for *psykiatri børn og unge* med undtagelse af referater fra møder i specialistnetværket (referater kan findes [her](#)).

Notatet er et bilag til beslutningsoplægget til *styregruppen for implementering af personlig medicin*, mhp. godkendelse af endelig implementering af patientgruppen på Nationalt Genom Centers infrastruktur.

### Specialistnetværket vedrørende *psykiatri børn og unge*

Specialistnetværket består af kliniske eksperter, udpeget jf. *Kommissorium Nationale specialistnetværk for patientgrupper* (side 21). Specialistnetværket bidrager med rådgivning om den pågældende patientgruppe for Nationalt Genom Center, og rådgivningen indgår i den videre sagsbehandling om implementering af patientgruppen. Specialistnetværkets opgave har været:

1. at afgrænse patientgruppen klinisk samt komme med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS).
2. at kortlægge nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen.

Specialistnetværkene har desuden en tredje igangværende opgave vedr. opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen og vurdering af den kliniske effekt.

Den indstilling, der ligger til grund for udvælgelsen af patientgruppen *psykiatri børn og unge*, findes i dens fulde længde fra side 25.

### Proces for kommentering af anbefalinger og forelæggelse for styregruppen

*Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* har kommenteret anbefalingerne og *arbejdsgruppen for fortolkning* har kommenteret de laboratorie- og analyse-mæssige behov forud for behandlingen i styregruppen. Arbejdsgruppernes kommentering findes hhv. på side 18 og 20.

Nationalt Genom Center har vurderet anbefalingerne i forhold til modenheten af Nationalt Genom Centers infrastruktur for patientgruppen. Vurderingen kan læses i beslutningsoplægget til styregruppen, når det er offentliggjort.

Styregruppen vil til hver en tid have mulighed for at komme med ændringer til patientgruppen, når der er opnået erfaringer med helgenomsekventering.

## Specialistnetværkets medlemmer

Indstillet af	Område	Ordinært medlem
NGC		Birgitte Nybo ( <i>formand</i> )
Region Nordjylland	Børne- og ungdomspsykiatri	Marlene Briciet Lauritsen ( <i>næstformand</i> )
Region Sjælland	Børne- og ungdomspsykiatri	Elin Bjarnadóttir
Region Syddanmark	Klinisk genetik	Susanne Eriksen Boonen
Region Midtjylland	Børne- og ungdomspsykiatri	Per Hove Thomsen
Region Hovedstaden	Børne- og ungdomspsykiatri	Anne Katrine Pagsberg
Lægevidenskabelige Selskaber	Pædiatri	Nanette Marinette Monique Debes
Lægevidenskabelige Selskaber	Klinisk genetik	Bitte Schönewolf-Greulich
Lægevidenskabelige Selskaber	Klinisk genetik	Signe Væth
Regioners Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram	Styregruppen for ADHD-databasen	Lotte Maxild Mortensen
Danske Patienter		Ingen udpeget

Specialistnetværkets møderække: 7. september, 7. oktober, 3. november, 1. december 2021 og 19. januar, 22. februar, 29. marts 2022 (referater kan findes [her](#)).

## Resumé af anbefalinger

Styregruppen for implementering af personlig medicin forlægges anbefalinger for implementering til skriftlig godkendelse.

I nedenstående oversigt opsummeres specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen *psykiatri børn og unge*. For den fulde version af anbefalingerne, herunder kriterier for henvisning af patienter til helgenomsekventering, henvises til side 7-14. Anbefalingerne udgør retningslinjer for helgenomsekventering i regi af Nationalt Genom Center.

Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventeringer	
<b>Indikation</b>	<p>Patientgruppen psykiatri børn og unge indeholder følgende indikation:</p> <p>Autismespektrumforstyrrelse (ASF) hos et barn eller ung med ét eller flere af nedenstående kliniske symptomer:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling</li><li>2. Dysmorfe træk</li><li>3. Epilepsi</li></ol> <p>Det bemærkes, at der kan være overlap til indikationer i patientgruppen 'børn og voksne med sjældne sygdomme'.</p>
<b>Forventet antal patienter per år (nationalt)</b>	<p>Det forventede <b>antal nyhenviste patienter er samlet 450 per år</b>. Det er derudover estimeret, at 50 tidligere henviste patienter kan have gavn af helgenomsekventering.</p> <p>Der skal benyttes <b>ca. 1400 helgenomsekventeringer årligt</b> for patientgruppen, hvilket inkluderer analyse af nyhenviste patienter, familieanalyser (trio) samt de første to år et antal tidligere henviste patienter.</p>
<b>Overordnet diagnostisk strategi for anvendelse af helgenomsekventering</b>	<p>Det anbefales, at helgenomsekventering erstatter nuværende genetiske diagnostik.</p> <p>I dag tilbydes genetisk udredning kun til en lille del af patienterne (estimeret 10 %), hvor det ville være relevant.</p>
<b>Diagnostisk udbytte</b>	<p><u>Nuværende diagnostik</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• 7-25 % af undersøgte patienter får en genetisk diagnose på baggrund af nuværende genetiske diagnostik.</li></ul> <p>Der er tale om et skøn baseret på litteraturen, primært studier baseret på analyser med kromosomal mikroarray.</p>

### Ved overgang til helgenomsekventering

- 31-37 % af patienterne forventes at få en genetisk diagnose på baggrund af helgenomsekventering.

Der er tale om et skøn, da der ikke foreligger publicerede studier, der anvender helgenomsekventering i en børne- og ungdomspsykiatrisk population af børn med ASF. En metaanalyse af exom-analyser har vist, at blandt personer med mental retardering fandt man en patogen eller mulig patogen genetisk variant i 39% af tilfældene. Samme metaanalyse fandt, til sammenligning, en genetisk årsag i 37% af tilfældene, når der var tale om patienter med mental retardering og/eller ASF. Hvis der var tale om primær ASF, var det kun i 16% af tilfældene, at en genetisk forklaring kunne findes.

### **Merværdi for patientgruppen ved helgenomsekventering (forventet)**

I fremtiden forventes helgenomsekventering at kunne give patienterne:

- mere korrekt diagnosticering af patientens sygdomsbillede, herunder viden om mulige symptomer fra andre organsystemer
- øget forståelse og viden i familien om symptomer og vanskeligheder hos barnet/den unge
- mere optimal støtte og behandling
- afklaring ift. relevante sociale tiltag, såsom tilbud om institution eller skoleplacering
- mulighed for genetisk rådgivning til familien samt evt. familieudredning og prænatal diagnostik

### **Analyse- og laboratoriemæssige behov**

Nødvendige for igangsættelse:

- SNV analyse
- CNV analyse

Ovenstående er implementeret på NGC's infrastruktur.

Ikke nødvendige for igangsættelse:

- Repeat expansions (men ønskes valideret som en del af pipeline)
- Analyse på DNA fra kindskrab

## Anbefalinger fra specialistnetværket for psykiatri børn og unge

Specialistnetværket har, jf. opgave 1 i kommissoriet, afgrænset patientgruppen og præciseret, hvilke indikationer den indeholder ud fra den indstilling, der ligger til grund for udvælgelse af patientgruppen. Herudover har de bl.a. beskrevet, hvilke kliniske kriterier der skal være opfyldt for at kunne henvise til helgenomsekventering, hvad det forventede antal helgenomsekventeringer er per år, hvad det forventede diagnostiske udbytte er samt hvilken forventet merværdi patienten kan opnå set i forhold til eksisterende genetisk udredning. Anbefalingerne udgør retningslinjer for helgenomsekventering i regi af Nationalt Genom Center.

Specialistnetværkets har afsluttet og godkendt deres samlede afgrænsning af patientgruppen d. 08.04.2022.

### Indikation for autismspektrumforstyrrelse hos et barn eller ung

<b>Indikation</b>	<p>Autismspektrumforstyrrelse (ASF) hos et barn eller ung med ét eller flere af nedenstående kliniske symptomer:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling</li><li>• Dymorfe træk</li><li>• Epilepsi</li></ul> <p>Der kan være overlap til indikationer i patientgruppen <i>børn og voksne med sjældne sygdomme</i>.</p>
<b>Angiv navn for sygdomme og tilstande for indikationen (angiv om muligt evt. ICD-10)</b>	ASF indbefatter F84.0 Infantil autisme, F84.1 Atypisk autisme, F84.5 Asperger's syndrom, F84.8 Anden gennemgribende udviklingsforstyrrelse.
<b>Beskriv kort i tekst de sygdomme der er omfattet af indikationen (forståeligt for ikke-fagpersoner)</b>	ASF består af en gruppe af psykiske lidelser, hvor der er forstyrrelse af udviklingen inden for det sociale og det kommunikative område sammen med adfærdssymptomer såsom gentagen adfærd, tvangssymptomer, rokken og andre gentagne motoriske bevægelser og særinteresser. Forstyrrelsen opstår tidligt i barnets udvikling, men man kan både blive diagnosticeret tidligt i barndommen eller senere i livet. Patienterne kan fungere på meget forskelligt niveau, hvilket bl.a. afhænger af samtidig tilstedeværelse af andre somatiske og psykiske/mentale lidelser såsom mentalt retardering, men mange andre faktorer spiller også ind på personens funktionsniveau, og dermed evne til at passe skole, klare sig selv som voksen m.m.

## Kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for denne indikation

Uafklaret patogenese/ætiologi?	Ja.
Skal der være familiær disposition?	Ikke nødvendigvis.
Er der særlige alderskriterier?	Alder <18 år.
Skal der være særlige kliniske symptomer til stede eller fraværende?	<p>Et eller flere af nedenstående særlige kliniske symptomer skal være tilstede sammen med ASF (dvs. kompleks autisme / autisme + (1, 5)):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling</li> <li>• Dymorfe træk</li> <li>• Epilepsi</li> </ul>
Hvilke parakliniske undersøgelser skal foretages før helgenomsekventering tilbydes? (laboratoriediagnostik, inklusiv genetiske analyser, patologi, billeddiagnostik, andet?)	Genetisk undersøgelse for Fragilt X-syndrom bør foretages først, iht. den klinisk, genetiske retningslinje (1), medmindre helgenomsekventeringsdata kommer til at kunne bruges til analyse for repeat-expansion af fragile X mental retardation 1 (FMR1)-genet.
Er der krav om varighed af tilstand før henvisning til WGS?	Nej.
Er der differentialdiagnoser, der skal udelukkes?	Nej.
Er der særlige krav til forudgående behandling?	Nej.
Er der særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering? (f.eks. MDT)	Patienten skal være drøftet på tværfaglig konference med deltagelse af speciallæge i klinisk genetik og speciallæge i børne- og ungdomspsykiatri og evt. speciallæge i pædiatri. Set-up kan være regional Multidisciplinær Teamkonference (MDT) eller anden lign. faglig konference afhængig af regional organisering.



Er der særlige krav til kompetence-niveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)

Ordination skal foretages af en læge efter beslutning på konference jf. punkt vedr. særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering.

Er der særlige krav til forudgående dialog med patient og eventuelt pårørende?

Patienten og pårørende skal informeres om den omfattende genomiske sekventering af en læge eller genetisk vejleder, som er uddannet til dette og løbende vedligeholder sine kompetencer fx sv.t. European Board of Medical Genetics (EBMG)'s retningslinjer.

Der er risiko for sekundære fund, hvilket medfører stillingtagen til, hvad familien ønsker at få informationer om i tilfælde af sekundære fund.

Børnene skal informeres på individuelt niveau afhængig af mental alder og tilstand.

Er der anbefalinger om særlige faglige kompetencer ifm. analyse og fortolkning af data samt klinisk varetagelse af analyse-svar, herunder anbefaling om MDT?

Andet?

### Antal patienter der opfylder kriterierne for tilbud om helgenomsekventering

Angiv forventet antal nyhenviste patienter per år nationalt, der opfylder kriterierne for helgenomsekventering.

Ca. 450 patienter.

Det forventede antal er op til 450 patienter om året. Det er baseret på et skøn, da præcise data ikke kunne fremskaffes.

Findes der en gruppe af tidligere henviste/diagnosticerede patienter i klinisk forløb, der opfylder ovenstående kriterier, som ønskes undersøgt med helgenomsekven-

Ja  Nej

Angiv forventet samlet antal: Ca. 50 tidligere henviste, baseret på et skøn.

Ønskes de tidligere henviste sekventeret indenfor  1 år  2 år  3 år

tering? Angiv forventet samlet antal patienter, og hvornår de ønskes sekventeret.

De tidligere henviste fordeles over år 1 og 2.

### Samlet antal helgenomsekventeringer for indikationen

Beskriv hvilken genetisk diagnostik patienten tilbydes på nuværende tidspunkt.

Helgenomsekventering erstatter eksisterende genetiske diagnostik, som er følgende:

Anbefales det, at helgenomsekventering tilføjes til allerede eksisterende genetiske diagnostik, eller erstatter den nuværende genetiske diagnostik?

Ved mistanke om specifikt syndrom eller når der eksempelvis ses dysmorfe træk, mental retardering eller forekommer epilepsi, foretages aktuelt analyse for fragilt X syndrom eller anden relevant undersøgelse på baggrund af det kliniske billede, såsom array comparative genomic hybridization (array CGH), eller der foretages whole exome sequencing (WES) ved klinisk genetisk afdeling til udredning af disse patienter.

Det er indtrykket, at det kun er en lille del (måske 10%) af de patienter, hvor det ville være relevant med genetisk diagnostik, der rent faktisk bliver henvist til dette fra børne- og ungdomspsykiatrien, og dette varierer formodentlig også fra landsdel til landsdel.

En andel af patienterne har overlap med andre patientgrupper i Nationalt Genom Center.

Foretages analysen kun på proband/indexpatient?

Nej, også på forældre.

Skal der udføres samtidig analyse af andre individer f.eks. trioanalyse? (beskriv behov og antal)

Ja, skal foretages som trioanalyse.

Såfremt det ikke er muligt at få genetisk materiale fra begge forældre, vil helgenomsekventering blive foretaget ud fra disse præmisser.

Er der specifikt behov for andre prøvematerialer eller flere helgenomsekventeringer per patient?

Andet prøvemateriale end blod  Nej  Ja (beskriv behov)  
Det er en patientgruppe, hvor det kan være svært at tage blodprøve. Således forventes det, at der vil være behov for, at analysen kan udføres på DNA gemt fra tidligere, alternativt kan foretages kindskrab (i <5% af tilfældene skønsmæssigt).

Ved ja, beskriv behov.

Analyse af somatiske varianter  Nej  Ja (beskriv behov)

<b>Hos alle eller en delmængde (beskriv).</b>	Analyse af mosaicisme <input checked="" type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja (beskriv behov)
	Behov for anden dækning af genomet <input checked="" type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja (beskriv behov)
	Gentagne analyser under et patientforløb <input checked="" type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja (beskriv behov)
	Er der behov for hurtige analysetid end NGC tilbyder (17-30 dage) <input checked="" type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/> Ja (beskriv behov)
	Andre behov <input type="checkbox"/> Nej <input checked="" type="checkbox"/> Ja (beskriv behov) FMR1 repeat-expansion (se punkt vedr. parakliniske undersøgelser).
	Estimer på baggrund af ovenstående det forventede behov for helgenomsekventering per patient per år: 3 (trio)

<b>Angiv forventet samlet antal helgenomsekventering per år for</b>	Angiv forventet antal helgenomsekventeringer per år for nyhenviste patienter: 1350.
<ul style="list-style-type: none"> <li>nyhenviste patienter</li> <li>tidligere henviste/diagnosticerede patienter</li> </ul>	Angiv ønsket antal helgenomsekventeringer per år for tidligere henviste/diagnosticerede patienter: 75.
<b>for indikationen.</b>	

### Diagnostisk udbytte og klinisk effekt (Anfør grundlag for vurderingerne, publikationer, nationale eller internationale opgørelser)

<b>Hvor mange procent af patienterne får en diagnose på baggrund af nuværende genetisk diagnostik?</b>  (Indsæt referencer)	7-25%.  Der er tale om et skøn baseret på litteraturen (1, 3), hvor det er fundet, at der med arrayCGH kan påvises en specifik genetisk variant som årsag til ASF i mindst 10% af tilfældene, mens det for ASF + mental retardering drejer sig om 15% eller mere (3).
---	---

<b>Hvor mange procent af patienterne forventes at få en diagnose på baggrund af helgenomsekventering?</b>	31-37% (3).  Der er tale om et skøn, da der ikke endnu er publiceret studier, der anvender helgenomsekventering i en børne- og ungdomspsykiatrisk population med ASF. En metaanalyse af exom-analyser (6) har imidlertid vist, at blandt personer med mental retardering (N=10)
---	---

**(Indsæt referencer)**

fandt man en patogen eller mulig patogen genetisk variant i 39% af tilfældene. Samme metaanalyse fandt til sammenligning en genetisk årsag i 37% af tilfældene, når der var tale om patienter med mental retardering og/eller ASF (N=6). Hvis der var tale om ASF, var det kun i 16% af tilfældene, at en genetisk forklaring kunne findes (N=5).

**Hvor mange procent af patienterne, der har fået en genetisk diagnose på baggrund af helgenomsekventering (jf. spg. 26), forventes at opnå en klinisk effekt ved fx at modtage en mere specifik behandling?**

Den kliniske effekt, der kan opnås, afhænger af hvilken genetisk variant, der påvises, men det vurderes, at der i en betydelig andel (estimeret til 25-50%) af de patienter med ASF, hvor der påvises en genetisk forklaring, vil kunne opnå en klinisk effekt (merværdi) (3, 4).

**(Indsæt referencer)**

**Beskriv med ord hvilken klinisk effekt patienten vil opnå ved helgenomsekventering i forhold til nuværende genetiske diagnostik (merværdi)?**

Klinisk effekt, der forventes med helgenomsekventering i forhold til nuværende genetiske diagnostik:

Ad diagnose:

fx ved at:

Der forventes i flere tilfælde at kunne ske en mere korrekt diagnosticering af patientens sygdomsbillede, der både involverer psykiatriske symptomer, men i nogle tilfælde også inkluderer symptomer fra forskellige andre organsystemer såsom hjerte eller bevægeapparat som led i potentiel genetisk sygdom.

- ændre valg af behandling
- give hurtigere diagnose
- forbedre prognose
- ændre udrednings- og/eller behandlingsforløb
- tillade/forbedre familieudredning og genetisk rådgivning
- ændre praksis for patientgruppen

Ad forståelse og viden i familien:

Viden hos patienten og måske især forældrene om evt. genetiske forklaringer kan øge forståelsen for symptomer og vanskeligheder hos barnet/den unge, se eksempelvis klinisk eksempel i ref. 4.

Ad behandling:

**(Indsæt referencer)**

Mange patienter vil med korrekt diagnose kunne støttes og behandles mere optimalt så f.eks. angst, uro og udadreagerende adfærd mindskes. Se ref. 3, tabel 1 for beskrivelse af, hvilke implikationer påvisning af genetisk årsag til ASF kan have.

Behandlingsforløbet ved diagnose ændres for de fleste, og det relevante sociale tiltag såsom institution eller skoleplacering tilbydes.

Ad genetisk rådgivning:

Genetisk rådgivning kan være meget vigtig dels ift. egen reproduktion og hos familiemedlemmer, hvis der påvises genetisk forklaring, eksempelvis ved påvisning af et af generne for tuberøs sklerose, hvor arvegangen er autosomal dominant (3). Et andet eksempel er den øgede kræftisiko, der kan ses ved Cowden syndrom. Ved påvisning af syndromet kan patienten tilbydes kræftscreening løbende med henblik på at hindre udvikling af kræftsygdom i bestemte organer (3).

Ad prognose:

Der forventes mere præcis vurdering af prognose og mulighed for genetisk rådgivning af familien i forhold til ønske om flere børn samt evt. familieudredning og prænatal diagnostik (4).

**I forhold til det ovenfor angivne, hvordan anbefales det, at der årligt kan følges op på diagnostisk udbytte og klinisk effekt således, at styregruppen for implementering af personlig medicin kan følge op på effekten af helgenomsekventering?**

- **Hvilke 1-2 parametre vil der være mest perspektiv i at følge?**
- **Hvorfra skal data hentes? Fines der fx nationale databaser for patientgruppen mv.**
- **Hvordan kan opfølgningen tilrettelægges/hvordan kan data indsamles?**

Følgende parametre vil være relevante at måle:

1. Diagnostisk genetisk udbytte (målt som antal personer med ASF og påvist klasse 4 og 5 varianter pr. år/antal personer med ASF, der har fået foretaget WGS). Dette kan også sammenlignes med tidligere diagnostisk genetisk udbytte opnået med vanlige genetiske analyser, selv om der selvfølgelig vil være en betydelig usikkerhed.
2. Hvor stor en andel af familierne får afklaret en gentagelsesrisiko og mulighed for prænatal diagnostik?
3. Hvor mange patienter vil med korrekt genetisk diagnose kunne opnå optimeret udredning, behandling og støtte?

Det kan også overvejes at se på:

4. Andel henvisninger fra den regionale børne- og ungdomspsykiatri til de regionale genetiske afdelinger til genetisk udredning pba. indikationen ud af alle henvisninger til den pågældende afdeling.
5. Undersøge om der identificeres flere med fragilt X-syndrom (fragilt X-syndrom er valgt som repræsentant for gruppen af genetiske lidelser, som kan ses ved ASF) for at vurdere, om der vil blive diagnosticeret flere genetiske lidelser hos børn og unge med ASF med en mere systematisk undersøgelsesmetode, der inkluderer de valgte indikationer.

**Beskriv om og hvor der på nuværende tidspunkt tilbydes helgenomsekventering til den beskrevne indikation i Danmark.**

Der bliver aktuelt ikke tilbudt WGS til patientgruppen i Danmark.

**Hvis ja, er det et generelt tilbud til patientgruppen, eller som led i forskningsprojekt?**

På trods af at der er udarbejdet en guideline i Danmark vedr. genetisk udredning for ASF (1), bliver der heller ikke systematisk tilbudt genetisk udredning med andre genetiske analyser i børne- og ungdomspsykiatrien. Nogle patienter bliver, hvis de kommer til udredning på børneafdelingen, på indikation, tilbudt anden genetisk udredning end WGS.

**Beskriv om og hvor i udlandet (fx England, Sverige, Frankrig, andre), der på nuværende tidspunkt tilbydes helgenomsekventering til den beskrevne indikation.**

Efter specialistnetværkets bedste vurdering tilbydes ikke rutinemæssigt udredning med helgenomsekventering, på nær i enkelte lande såsom Frankrig og Island.

**Hvis ja, er det i så fald et generelt tilbud til patientgruppen eller som led i forskningsprojekt?**

#### Referencer:

1. Guideline til genetisk udredning ved autismespektrumforstyrrelse 2021. [https://dsmg.dk/wp-content/uploads/2021/11/Guideline\\_Udredning-af-Autisme-Spektrum-Forstyrrelse\\_September\\_2021.pdf](https://dsmg.dk/wp-content/uploads/2021/11/Guideline_Udredning-af-Autisme-Spektrum-Forstyrrelse_September_2021.pdf)
2. Huang J, Liu J, Tian R, Liu K, Zhuang P, Sherman HT, Budjan C, Fong M, Jeong M-S, Kong X-J. A Next Generation Sequencing-Based Protocol for Screening of Variant of Concern in Autism Spectrum Disorder. *Cells* 2022; 11: 10.
3. Savatt JM, Myers SM. Genetic testing in neurodevelopmental disorders. *Front Pediatr* 2021; 9: 526779.
4. Solgi M, Fernandes J, Zuckerman KE, Shapiro D, Augustyn M. Challenging Case: The Role of Genetic Testing in Complex Autism. *J Dev Behav Pediatr* 2022; 43(1): 60-62.
5. Miles, JH, Takahashi TN, Bagby S, Sahota PK, Vaslow DF, Wang CH, Hillman RE, Farmer JE. Essential versus complex autism: definition of fundamental prognostic subtypes. *Am J Med Genet A*. 2005; 135(2): 171-180.
6. Srivastava S, Love-Nichols JA, Dies KA, Ledbetter DH, Martin CL, Chung WK, Firth HV, Frazier T, Hansen, RL, Prock L, Brunner H, Hoang N, Scherer SW, Sahin M, Miller DT and the NDD Exome Scoping Review Work Group. Meta-analysis and multidisciplinary consensus statement: exome sequencing is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with neurodevelopmental disorders. *Genet Med* 2019; 21(11): 2413-2421.

## Laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen *psykiatri børn og unge*

Bemærk, at der er tale om et øjebliksbillede på daværende tidspunkt.

Specialistnetværket har i løbet af deres arbejde identificeret og beskrevet hvilke behov, der er i den laboratoriemæssige håndtering samt hvilke specifikke analyser, der er nødvendige for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient. Ønskerne indgår sammen med ønsker fra andre specialistnetværk i NGC's samlede prioritering. NGC's aktuelle tilbud samt hvad der forventes udviklet og implementeret i 2022 kan læses [her](#).

Specialistnetværkets beskrivelse af de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen (godkendt på specialistnetværkets møde den 29.03.2022).

Indikation: autismespektrumforstyrrelse hos et barn eller ung					
Bioinformatiske analyser	Nødvendig for diagnose af patientgruppen	Skal analysen foretages på WGS data	Er analysen nødvendig for at igangsætte patientgruppen	% af patientgruppen	Bemærkninger
<b>Germline</b>					
SNV analyse	Ja	Ja	Ja	100	Er implementeret
CNV analyse	Ja	Ja	Ja	100	Er implementeret
Repeat expansions	Ja	Ja	Nej (men ønskes valideret som en del af pipeline)	2-10	FMR1 (fragilt X)
NGCs svartid (ekskl. fortolkning)	Nej	Ikke relevant	Ikke relevant	Ikke relevant	Ikke relevant
Prøvemateriale	Nødvendig for diagnose af patientgruppen	Skal WGS foretages på prøvematerialet	Er implementering af prøvematerialet nødvendig for at igangsætte patientgruppen	% af patientgruppen	Bemærkninger
Blod	Ja	Ja	Er implementeret	>95	
Gemt DNA	Ja	Ja	Nej	<5	
Kindskrab	Ja	Ja	Er implementeret (efterfølgende specialistnetværkets arbejde)	<5	Ja

## Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling

(Jf. opgave 2 i *Kommissorium Nationale specialistnetværk for patientgrupper*).

Specialistnetværkets regionale repræsentanter har kortlagt det nationale set-up for nuværende genetiske udredning og behandling af patientgruppen. Nedenstående oversigt er udarbejdet på baggrund af kortlægningen og udspecificerer hvilke regionale kliniske miljøer, der rekvirerer, udfører, fortolker og afgiver svar på genetiske undersøgelser for de enkelte indikationer. Dette skal bidrage til regionernes interne regionale organisering.

Kortlægning for indikationen:

Autismespektrumforstyrrelse (ASF) hos et barn eller ung med ét eller flere af nedenstående kliniske symptomer:

- Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling
- Dysmorfe træk
- Epilepsi

Godkendt på specialistnetværkets møde den 19.01.2022.

Region	Genetisk diagnostik	Rekvirerende afdeling	Udførende afdeling	Fortolkende afdeling	Afdelinger, der giver klinisk svar
<b>Nordjylland</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Genpanel</li> <li>• Mikroarray</li> <li>• Exom</li> <li>• Andet*</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Børne- og Ungdomspsykiatrien, Psykiatrien, Region Nordjylland</li> <li>• Børneafdelingen, Hjørring og Aalborg</li> <li>• Klinisk Genetisk Afd., Aalborg Universitetshospital</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinisk Genetik, Sygehus Lillebælt (SNP array og fragilt X analyse)</li> <li>• Afd. for molekylær Diagnostik, Aalborg Universitetshospital (genpanel og exomsekventering)</li> <li>• Klinisk Genetisk Afd., Aarhus Universitetshospital (aCGH og fragilt X analyse)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Afd. for Molekylær Diagnostik i samarbejde med Klinisk Genetisk Afd., Aalborg Universitetshospital</li> <li>• Klinisk Genetik, Sygehus Lillebælt</li> <li>• Klinisk Genetisk Afd., Aarhus Universitetshospital</li> </ul>	Rekvirerende afd.
<b>Midtjylland</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Exom</li> <li>• Mikroarray</li> </ul>	BUA i hele regionen (AUH, Viborg og Herning, primært team for småbørn og skolebørn). Derudover Klinisk genetisk afdeling, AUH hos børn/familier, der er henvist til dem.	Klinisk Genetisk Afd., AUH, Skejby	Klinisk Genetisk Afd., AUH, Skejby	Rekvirerende afd.
<b>Syddanmark</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Genpanel: epilepsipanel</li> <li>• Mikroarray</li> <li>• Exom</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital</li> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle</li> <li>• Børneafdelingen, Odense Universitetshospital</li> <li>• Børneafdelingen, Sygehus Sønderjylland (Åbenraa)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital (Mikroarray, Exom/Genom, FMR1 repeat analyse)</li> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle (SNP Array, Exom/Genom, FMR1 repeat analyse)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital</li> <li>• Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt, Vejle</li> <li>• Filadelfia / Dianalund</li> <li>• Blueprint Genetics, Finland</li> </ul>	Rekvirerende afd.



		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Børneafdelingen, Kolding Sygehus</li> <li>• Børneafdelingen, Esbjerg Sygehus</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Filadelfia / Dianalund (epilepsipanel)</li> <li>• Blueprint Genetics, Finland (epilepsipanel)</li> </ul>		
<b>Sjælland</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Exom</li> <li>• Mikroarray</li> <li>• Fragilt X</li> </ul>	Pædiatrisk afdeling på Roskilde, Holbæk, Slagelse og Nykøbing Falster sygehus. I få tilfælde: BU Psykiatrisk Klinik Roskilde efter aftale med Flemming Skovby, Klinisk Genetisk Enhed, Roskilde.	Array udføres og fortolkes af Klinisk Genetisk Afdeling Rigshospitalet. Genom udføres og fortolkes på Genomisk Medicin, Rigshospitalet	Array udføres og fortolkes af Klinisk Genetisk Afdeling Rigshospitalet. Genom udføres og fortolkes på Genomisk Medicin, Rigshospitalet	Rekvirerende afdelinger som udgangspunkt (oftest børneneuropæd. eller klinisk genetik). Nogle er henvist til RH.
<b>Hovedstaden</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Genpanel</li> <li>• Exom/genom</li> <li>• Fragilt X</li> </ul>	Pædiatriske afdelinger på Hvidovre, Herlev, Hillerød, Rigshospitalet, Klinisk genetisk afdeling Rigshospitalet, i få tilfælde af BU-psykiatrien.	Array udføres og fortolkes af klinisk genetisk afdeling Rigshospitalet. Exom/genom udføres og fortolkes på klinisk genetisk afdeling Rigshospitalet	Array udføres og fortolkes af klinisk genetisk afdeling Rigshospitalet. Exom/genom udføres og fortolkes på klinisk genetisk afdeling Rigshospitalet	Rekvirerende afdelinger som udgangspunkt (oftest børneneuropæd. eller klinisk genetik)..

\*Nordjylland: FMR1 Repeat analyse.

## Arbejdsgruppen for fortolknings kommentarer til specialistnetværkets anbefalinger

Som et led i samarbejdet mellem specialistnetværkene og arbejdsgruppen for fortolkning, skal arbejdsgruppen for fortolkning rådgive i forhold til specialistnetværkets angivelse af laboratorie- og analysemæssige behov for patientgrupperne, jf. arbejdsgruppens formål, som er beskrevet i arbejdsgruppens kommissorium: *Afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (bl.a. rekvisition, sekventering og fortolkning af data).*

Se [her](#) for medlemsliste.

Arbejdsgruppen drøftede de laboratorie- og analysemæssige behov på et møde den 27. april 2022.

### Rådgivningen tager udgangspunkt i nedenstående fire spørgsmål

1. Er de angivne laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen dækkende beskrevet?
2. Har arbejdsgruppen bemærkninger til specialistnetværkenes vurdering om, at ingen af de angivne laboratorie- og analysemæssige behov forhindrer, at implementering af patientgrupperne til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur påbegyndes?
3. Har arbejdsgruppen i øvrigt bemærkninger til de beskrevne analyse- og laboratiemæssige behov i relation til den konkrete kliniske afgrænsning af patientgruppen for hver indikation?
4. Har arbejdsgruppen bemærkninger til specialistnetværkets anbefalinger vedr. særlige faglige kompetencer ifm. analyse og fortolkning af data.

#### Ad 1.

Arbejdsgruppen spurgte ind til, om trioanalyse skal erstatte array/mikroarray og udtrykte bekymring for, om de fortolkende afdelinger i tilstrækkelig grad ville kunne se større CNV'er i tilfælde af, at array erstattes. Et medlem af arbejdsgruppen præciserede, at der er et stort overlap til patientgruppen børn og unge med sjældne sygdomme, hvor der er i dag suppleres med array, indtil analyse af CNV'er i WGS data er af tilstrækkelig høj kvalitet.

Arbejdsgruppen anbefaler en tilsvarende tilgang for denne patientgruppe.

Det er arbejdsgruppens samlede vurdering, at de angivne laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen er dækkende beskrevet.

Herudover bemærkede arbejdsgruppen, at specialistnetværket ikke har angivet behov for spytpøver, men at det særligt for denne patientgruppen kan være en prøvetype, der foretrækkes af hensyn til patienten. Specialistnetværkene har ikke tidligere drøftet behovet for spytpøver og NGC har derfor ikke afklaret om dette prøvemateriale kan tilbydes. NGC tilbyder ikke for nuværende analyse på sput.

Ud over ovenstående bemærkning er det arbejdsgruppens samlede vurdering, at de angivne laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen er dækkende beskrevet.

#### Ad 2.

Arbejdsgruppen er enig i specialistnetværkenes vurdering om, at ingen af de angivne laboratorie- og analyse-mæssige behov forhindrer, at implementering af patientgrupperne til helgenomsekventering på NGC's infrastruktur påbegyndes.

**Ad 3.**

Arbejdsgruppen havde følgende bemærkninger til de beskrevne analyse- og laboratoriemæssige behov i relation til den konkrete kliniske afgrænsning af patientgruppen: spytpøver er relevante for denne patientgruppe, jf. ad 1.

**Ad 4.**

Arbejdsgruppen havde ikke øvrige bemærkninger til specialistnetværkets anbefalinger vedr. særlige faglige kompetencer ifm. analyse og fortolkning af data

## Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventerings kommentarer til specialitnetværkets anbefalinger

I indstillingsrunde 1 havde *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* til opgave fagligt at vurdere de indkomne indstillinger. På baggrund af de indstillinger, som ligger til grund for en patientgruppe er det arbejdsgruppens opgave at kommentere anbefalingerne med henblik på implementering. Arbejdsgruppen har i deres kommentering haft fokus på de styrende principper: Faglighed og værdi for patienten samt adgang til hurtig og bedre behandling nationalt.

Se [her](#) for medlemsliste.

Arbejdsgruppen kommenterede anbefalingerne på et møde d. 28. april 2022.

Arbejdsgruppen tilslutter sig, at patientgruppen tilbydes helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur med flg. bemærkning, at der er et stort overlap til patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og voksne*, hvor indikationen også findes samt at antallet af patienter er overestimeret.

Yderligere uddybet vurderer arbejdsgruppen:

- at den enkelte patient *i nogen grad* vil have klinisk gavn af adgang til helgenomsekventering i form af diagnostisk udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik.
- at helgenomsekventering *i nogen grad* tilfører klinisk værdi for den enkelte patient (eller patientgruppe), fx ved at afklare diagnose, betydning for prognose, forløb, valg af behandling mv.
- at helgenomsekventering *i nogen grad* giver særligt potentiale for de fremtidige patienter, hvor resultater, viden opsamling og forskning på kort sigt kan medføre forbedringer for patienterne og for fremtidig behandling baseret på forskning.
- at tilbud om helgenomsekventering for patientgruppen *i mindre grad* vil medføre adgang til hurtigere og bedre behandling nationalt.

## Kommissorium nationale specialistnetværk for patientgrupper

### 1. Baggrund

Formålet med Nationalt Genom Center (NGC) er at understøtte den fortsatte udvikling af personlig medicin til gavn for patienterne i samarbejde med regionerne og det samlede danske sundhedsvæsen, forskningsinstitutioner, patientforeninger m.v.

NGC skal i tæt samarbejde med bl.a. de sundhedsfaglige miljøer i regionerne og forskningsverdenen opbygge en fælles, national teknologisk infrastruktur til helgenomsekventering og anvendelse af andre relevante oplysninger, og deraf følgende behov for dataanalyse, lagring og vidensdeling i sundhedsvæsenet. Målet er at gøre Danmark til et af de førende lande på området ved at tilvejebringe en infrastruktur, der er "state of the art".

Der nedsættes for hver patientgruppe/sygdomsomsråde, der er godkendt til inklusion i den nationale infrastruktur for helgenomsekventering, et nationalt specialistnetværk. Nationale specialistnetværk skal bidrage med sundhedsfaglig rådgivning om den pågældende patientgruppe til Nationalt Genom Center (NGC) til brug for den nationale ibrugtagning af helgenomsekventering.

### 2. Nationale specialistnetværks formål og opgaver

Formålet for de nationale specialistnetværk er overordnet at bidrage til, at det kliniske potentiale for adgang til helgenomsekventering for patienter inden for det konkrete sygdomsomsråde realiseres bedst muligt inden for de rammer, der er fastsat i forbindelse med beslutning om inklusion. Herunder at sikre, at patienterne på tværs af landet får lige adgang til helgenomsekventering gennem en koordineret og ensartet ibrugtagning og klinisk anvendelse. Specialistnetværket skal desuden rådgive vedrørende opfølgning på klinisk effekt af indsatsen.

Specialistnetværk har følgende overordnede opgaver:

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)

Der udarbejdes en klinisk afgrænsning af patientgruppen på baggrund af skabelon udarbejdet af NGC. Følgende punkter skal beskrives:

- beskrive den kliniske afgrænsning samt indikationer for adgang til helgenomsekventering for patientgruppen og undergrupper.
- beskrive kriterier for inklusion til helgenomsekventering med præcisering af indplacering af WGS i udredningsstrategi afhængigt af f.eks. kliniske fund og resultater af forudgående udredning.
- beskrive det forventede diagnostiske udbytte og merværdi ift. nuværende diagnostik.
- anføre skøn for fordeling af helgenomsekventering på indikationer ud fra den anbefalede udredningsstrategi.

2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af NGC infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (rekvisition, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar).

- beskrive hvilke nuværende kliniske og fortolkende miljøer, der varetager udredning og behandling af patientgruppen (afdelinger, der varetager rekvirering, genetisk laboratoriediagnostik, fortolkning af data og udarbejdelse af klinisk svar)
  - beskrive, hvilke typer genetisk diagnostik, der anvendes i udredning af patientgruppen.
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt.
- bidrage med faglig vurdering af data til den årlige statusrapport for patientgruppen
  - udarbejdelse en afsluttende rapport for opfølgning og vurdering af klinisk effekt af helgenomsekventering for patientgruppen
  - rådgive om behov for eventuelle supplerende målepunkter til vurdering af klinisk effekt af helgenomsekventering for patientgruppen.
  - rådgive om behov for eventuelle faglige justeringer.

### 3. Organisatorisk ramme

De nationale specialistnetværk etableres under Nationalt Genom Center, der har formandskabet og sekretariatsbetjener specialistnetværkene. Specialistnetværkenes rådgivning indgår i Nationalt Genom Centers arbejde med etablering af infrastruktur til helgenomsekventering. Governance omkring etableringen af national infrastruktur består af en række advisory boards, arbejdsgrupper og specialistnetværk. Formanden sikrer koordination og sammenhæng på tværs mellem arbejdsgrupper, advisory boards og specialistnetværk.

Specialistnetværkets dokumenter og rapporter vil blive forelagt arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. orientering og kommentering. Specialistnetværket samarbejder med arbejdsgruppen for fortolkning om patientgruppen. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.

Nationale specialistnetværk fungerer for en begrænset periode og varigheden vil afhænge af den enkelte patientgruppe/sygdomsområde.

### 4. Specialistnetværkets medlemmer

Regionerne, Lægevidenskabelige Selskaber (LVS), Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (RKKP) og Danske Patienter udpeger medlemmer til nationale specialistnetværk. Medlemmerne, der udpeges fra regionerne og LVS, forventes at være klinikere fra de kliniske afdelinger, der har ansvar for behandling af patienter i den/de relevante patientgruppe(r), som endvidere har erfaring i brug af omfattende genetiske test i patientbehandling. Hvor det er relevant, bør LVS udpege medlemmer fra relevante samarbejdende afdelinger, der tager del i udredning og behandling af patienterne. De klinikere der udpeges, bør repræsentere alle regioner. RKKP udpeger repræsentant fra RKKP Videnscenter. Danske Patienter udpeger en patientrepræsentant til specialistnetværket. Der udpeges ikke suppleanter.

Nationalt Genom Center varetager formandskabet for specialistnetværket ved Chief Medical Officer (CMO) eller en anden sundhedsfaglig medarbejder udpeget af CMO. Danske Regioner udpeger en næstformand blandt de regionalt udpegede medlemmer.

Et specialistnetværk består af følgende medlemmer:

- 1 medlem udpeget af Nationalt Genom Center (formand for specialistnetværket)
- 5 medlemmer (klinikere) udpeget af regionerne – én fra hver region. En udpeges til næstformand
- 3 medlemmer udpeget af Lægevidenskabelige Selskaber
- 1 medlem fra RKKP Videnscenter
- 1 medlem (patientrepræsentant) udpeget af Danske Patienter

Medlemmer, der udpeges til specialistnetværk, skal underskrive en habilitetserklæring.

Specialistnetværk kan nedsætte arbejdsgrupper ad hoc til konkrete opgaver og formandskabet kan endvidere, efter konkret vurdering af faglig kompleksitet og bredde af patientgruppen og i samarbejde med specialistnetværket, beslutte at invitere yderligere supplerende fagspecialer til at deltage i specialistnetværkets opgaver eller til at indgå i specialistnetværket, evt. for en afgrænset periode. Regioner og Lægevidenskabelige Selskaber udpeger eventuelle supplerende faglige repræsentanter.

Fra Nationalt Genom Center deltager, ud over formanden, 1-2 medlemmer fra det sundhedsfaglige team. Øvrige medarbejdere kan deltage ad hoc i møderne og vil indgå i specialistnetværkets arbejde med specifikke opgaver.

Medlemmer af specialistnetværk er forpligtede til at gøre sekretariatet opmærksom på, hvis de er inhabile i specifikke sager, der behandles i regi af arbejdet i specialistnetværket. Medlemmerne skal ligeledes underskrive en habilitetserklæring og følge NGC's habilitetspolitik.

## 5. Møder og sekretariat

Nationale specialistnetværk holder, som udgangspunkt, 3-4 møder det første år, herefter vurderes specialistnetværkets opgave og tidsplan. Den nærmere tilrettelæggelse af specialistnetværkets arbejde fastsættes i en forretningsorden for specialistnetværk.

Nationalt Genom Center yder administrativ støtte til nationale specialistnetværk i form af forberedelse af dagsordener og udarbejdelse af mødereferater mv.

Specialistnetværkets kommissorium, sammensætning samt referater fra møder og andet relevant materiale offentliggøres på [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk). Specialistnetværkets opgaver og sammensætning evalueres senest efter et år fra specialistnetværkets første møde. Status for opgaveløsning vurderes, og der lægges en videre plan for specialistnetværkets arbejde.

Kommissorium blev godkendt af styregruppen den 26. februar 2021.

Sagsnummer: 2104755. Dokumentnummer: 1650276.

## Proces for indstilling af patientgrupper, indstillingsrunde 1 (2020)

Procesbeskrivelse: Ny proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering.

På baggrund af drøftelsen på mødet i bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin den 30. januar 2020 har formandskabet udarbejdet en ny proces for udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur.

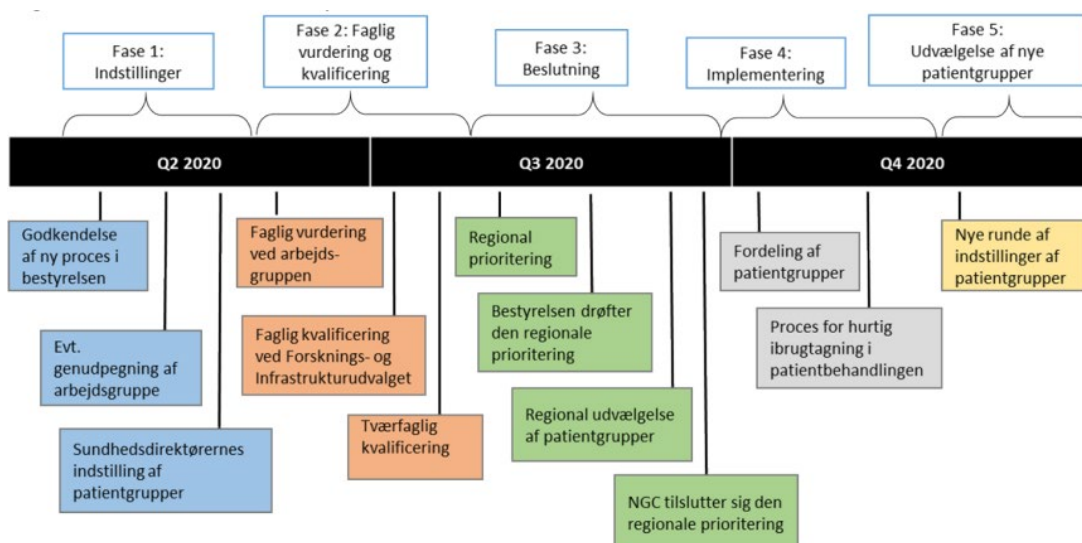
Processen består af fem faser, som skal sikre, at beslutningen om udvælgelse af patientgrupper både bliver transparent, af faglig høj kvalitet, og at de relevante parter bliver inkluderet i processen.

### Overordnet tidsplan

Udvælgelsesprocessen er delt op i fem faser:

1. **Indstillinger:** Fasen skal sikre, at der er enighed om den nye proces og de faglige indstillinger, som allerede er blevet meldt ind. Derudover har regionernes sundhedsdirektører mulighed for at tilføje evt. yderligere indstillinger til udvælgelsesprocessen.
2. **Faglig vurdering og kvalificering:** De indstillinger, der er modtaget skal gennem en faglig vurdering og kvalificering, som skal danne grundlag for den endelige beslutning om udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering.
3. **Beslutning:** Regionernes sundhedsdirektører skal prioritere patientgrupperne på baggrund af de faglige vurderinger og kvalificeringer. Prioriteringen drøftes på et bestyrelsesmøde i bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin, hvorefter sundhedsdirektørerne foretager deres udvælgelse. Udvælgelsen tiltrædes af NGC.
4. **Implementering:** Beslutningen om udvælgelse af patientgrupper skal implementeres i sundhedsvæsenet med udgangspunkt i faglige behov, og at alle relevante patienter i hele landet får adgang til helgenomsekventering som en del af patientbehandlingen.
5. **Udvælgelse af nye patientgrupper:** Bestyrelsen for den nationale strategi for personlig medicin og NGC skal initiere en ny proces for udvælgelse af yderligere patientgrupper til helgenomsekventering.

Figur 1 er et overblik over processen med overordnede tidsestimater:





**Indstilling, der ligger til grund for specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen:**

- Patienter (<15 år) i Børne-og Ungdomspsykiatrisk regi med: mental retardering, gennemgribende udviklingsforstyrrelser, hyperkinetiske forstyrrelser, psykoser i skizofrenispektret, svære affektive forstyrrelser, spiseforstyrrelser, personlighedsforstyrrelser, neuropsykiatriske forstyrrelser i de første tre leveår (udviklingsforstyrrelser, regulationsforstyrrelser) ifølge specifik småbarnsklassifikation: diagnostic classification 0-5.



**NATIONALT  
GENOM CENTER**

Nationalt Genom Center  
Ørestads Boulevard 5  
2300 København S

T +45 24 97 17 65 M  
[kontakt@ngc.dk](mailto:kontakt@ngc.dk) W  
[www.ngc.dk](http://www.ngc.dk)