



Referat

3. møde i nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Dato: 07-06-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2109214
Dok.nr.: 1774808

Dato: Den 21. juni 2021, kl. 13.00-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	60 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1)
2	30 min.	Kortlægning af regionernes organisering (opgave 2)
3	20 min.	Teknisk afklaring ift. patientgruppe
4	15 min.	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
5	15 min.	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
6	10 min	Eventuelt

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom

Birgitte Nybo (formand) NGC
Eva Leinøe, (næstformand) (udpeget af Region Hovedstaden)
Sif Gudbrandsdottir, udpeget af Region Sjælland
Klas Raashou-Jensen, udpeget af Region Syddanmark
Peter Niekerk, udpeget af Region Midtjylland
Kasper Røikjær Jensen, udpeget af Region Nordjylland
Andreas Glenthøj, udpeget af LVS
Mette Klarskov Andersen, udpeget af LVS
Charlotte Quist Laurrup, udpeget af LVS
Henrik Hasle, udpeget af LVS
Tarec El-Galaly, udpeget af RKKP (afbud)
Karen Binger Holm, udpeget af Danske Patienter (afbud)

Fra Nationalt Genom Center deltog

Ole Halfdan (NGCs WGS facilitet vest)
Gitte Tofterup Hansen

Pkt. 1 Afgrænsning af patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

Det indstilles,

- at specialistnetværket drøfter om der er behov for udfærdigelse af flowchart for udredning af trombocytopeni hos børn og i fald, laver plan herfor.
- godkender færdiggørelsen af den samlede opgave 1, bilag 1 om afgrænsning af patientgruppen til styregruppen for implementering af personlig medicin, evt. med udestående i forhold til flowchart for udredning af trombocytopeni hos børn der efterfølgende kan godkendes ved skriftlig høring

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket drøftede behovet for udfærdigelse af flowchart for udredning af trombocytopeni hos børn. Det blev besluttet, at det er tilstrækkeligt, at afgrænsningsskemaet for indikationen *Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme og Børn og unge (0-17 år) med uafklaret cytopeni* opdateres med yderligere beskrivelse af udredning af trombocytopeni hos børn.

Endvidere blev det besluttet at tilføje at tilføje 'koagulationseksperter' fra klinik for koagulation AUH, i punktet: særlige krav til faglig drøftelse inden rekvirering af WGS i forbindelse med indikationen *voksne patienter med arvelige trombocytdetekter*.

Bortset fra ovennævnte tilføjelser godkendte specialistnetværket færdiggørelsen af den samlede opgave 1, bilag 1 om afgrænsning af patientgruppen. De opdaterede afgrænsningsskemaer sendes til endelig godkendelse hos specialistnetværket sammen med referatet.

Specialistnetværket besluttede, at navnet på indikationen ændres fra *Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme og Børn og unge (0-17,9 år) med uafklaret cytopeni* til *Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme og Børn og unge (0-17 år) med uafklaret cytopeni*.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og merværdi for patienten, og herunder komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer.

Løsning

Specialistnetværket drøfter hvordan der evt. kan laves et flowchart for udredning af trombocytopeni hos børn og færdiggør herefter afgrænsning af patientgruppen og godkender, at afgrænsningen indgår i beslutningsgrundlag til styregruppen for implementering af medicin.

Videre proces

Specialistnetværkets endelige forslag til afgrænsning af patientgruppen forelægges til orientering og kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og derefter styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

- Bilag 1.1 Uafklaret hæmolytisk anæmi
- Bilag 1.2 Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme og Børn og unge (0-17,9 år) med uafklaret cytopeni
- Bilag 1.2.1 Flowchart Maligne arvelige hæmatologiske sygdomme
- Bilag 1.3 Voksne patienter med arvelige trombocytdefekter
- Bilag 1.3.1 Flow chart for udredning af for blødningstendens

Pkt. 2 Kortlægning af regional organisering (opgave 2)

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og evt. godkender skema 2 (bilag 2) om kortlægning af regionernes organisering.

Referat

Specialistnetværket drøftede kortlægningsskemaer for hhv. Region Midtjylland, Region Hovedstaden og Region Nordjylland. Det blev aftalt, at NGC opdaterer skemaerne ud fra drøftelserne på mødet. Skemaerne sendes herefter ud sammen men referatet mhp. at de regionale medlemmer opdaterer kortlægningsskemaerne med fokus på at beskrive det, hospitalsafdelingerne overordnet planlægger efter i henhold til specialeplanen, og at pædiatriske afdelinger inddrages hvor relevant i skemaerne for Region Nordjylland. Det forudsættes, at kortlægningen tager udgangspunkt i såvel den gældende specialeplan som de beskrivelser for samarbejder der er beskrevet under de enkelte indikationer i afgrænsningsskemaerne.

Kortlægningerne for Region Midtjylland, Region Hovedstaden og Region Nordjylland godkendes af specialistnetværket ved skriftlig høring forud for næste møde den 2. september.

Frist for de regionalt udpegede medlemmers indsendelse af opdaterede kortlægningsskemaer for Region Midtjylland, Region Hovedstaden og Region Nordjylland er den 8. juli kl. 12 til gth@ngc.dk.

Kortlægningerne for Region Sjælland og Syddanmark drøftes ved næste møde.

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske diagnostik, der anvendes for patientgruppen.

Specialistnetværket skal desuden udarbejde forslag til, hvordan de ser, den fremtidige organisering med fordel kan være, når helgenomsekventering implementeres.

Løsning

Afrapportering om regionernes organisering færdiggøres, eller der laves aftaler om hvordan det færdiggøres.

Videre proces

Kortlægningen forelægges arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering til kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin.

Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

Bilag

- Bilag 2.1 Kortlægning Region Sjælland (eftersendes)
- Bilag 2.2 Kortlægning Region Hovedstaden
- Bilag 2.3 Kortlægning Region Midtjylland
- Bilag 2.4 Kortlægning Region Syddanmark (eftersendes)
- Bilag 2.5 Kortlægning Region Nordjylland

Pkt. 3 Teknisk afklaring ift. patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den opsamlede information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.

Referat

Birgitte Nybo gennemgik den opsamlede information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen. Medlemmerne kommenterede og kom med input, som vil indgå i den endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen.

Listen sendes ud sammen med referatet til kommentering/endelig godkendelse.

Frist for indsendelse af eventuelle bemærkninger til listen er den 5. juli.

Bemærkninger sendes til gth@ngc.dk.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen skal specialistnetværket beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov de mener der skal kunne opfyldes af NGCs infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Dette med henblik på den videre behandling i NGCs tekniske grupper således at der kan træffes beslutninger omkring prioriteringer i udviklingen af NGCs infrastruktur.

Baggrund

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analyse-mæssig håndtering. NGCs infrastruktur er under udvikling, og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod og analysere for korte varianter som f.eks SNV'er. Det forventes at nye funktionaliteter, herunder kopiantalsanalyse, vil blive indført i løbet af sommeren 2021. Selvom en analyse ikke pt er inkluderet, kan det være muligt at lave aftale om at få stillet analyseværktøjer, som ikke er en del af NGCs pipeline, til rådighed på infrastrukturen.

Løsning

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningsskemaer, er der opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige ønsker og behov for patientgruppen (bilag 3). Specialistnetværket drøfter de enkelte ønsker, med henblik på at identificere hvilke, der er nødvendige

for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient.

Videre proces

Specialistnetværkets ønsker og behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker i en samlet prioritering vedr. udviklingen af NGCs infrastruktur. NGC vil sikre koordinering til de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere rådgivning.

Bilag

Bilag 3. Arvelig hæmatologisk sygdom ønsker og behov

Pkt. 4 Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket fortsætter drøftelsen og laver aftaler om, hvordan der arbejdes videre med opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppen i specialistnetværket.

Referat

Birgitte Nybo orienterede kort om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket.

Punktet tages op ved næste møde.

Problemstilling

De nationale specialistnetværk skal, som en tredje opgave, komme med anbefalinger til parametre, der bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål, der angives i afgrænsningsskemaerne.

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen for implementering af personlig medicin vil nøje følge

antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

Løsning

Specialistnetværket skal drøfte hvilke parametre, styregruppen med fordel kan følge for at opføre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Data fra patientgruppen vil indgå som et af flere elementer i opfølgningen.

Drøftelsen vil tage udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket skal drøfte om der er flere eller andre parametre, der med fordel skal følges.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar.

Det er styregruppens opgave at sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, og evt. foretage justeringer ved behov.

Det er endnu ikke besluttet i styregruppen, konkret hvordan opfølgning vil foregå, og hvordan data indhentes.

Det er desuden styregruppens opgave at forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

Videre proces

Specialistnetværket aftaler på mødet den videre arbejdsproces for opgave 3 om opfølgning og effekt.

Specialistnetværkets endelige anbefalinger til opfølgning vil indgå i et beslutningsgrundlag for patientgruppen, som vil blive forelagt styregruppen til godkendelse på et kommende møde.

Det udestår endnu for styregruppen at beslutte, hvordan og hvorfra data skaffes.

Pkt. 5 Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orienteringen om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

Referat

Birgitte Nybo orienterede om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket. Det forventes, at specialistnetværkets indstilling vedr. patientgruppen vil kunne forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse til december med henblik på implementering af patientgruppen på NGCs infrastruktur snarest muligt herefter. Specialistnetværket tog orienteringen til efterretning.

Problemstilling

Specialistnetværket skal orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket.

Baggrund

Specialistnetværket skal ifølge kommissoriet løse tre opgaver med henblik på udformning af en anbefaling for patientgruppen.

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt

Specialistnetværkets anbefaling vil blive forelagt arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. orientering og kommentering. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.

Løsning

Specialistnetværkets orienteres om den videre proces for arbejdet.

Videre proces

Specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen vedrørende afgrænsning og kortlægning vil indgå i NGCs sagsfremstilling til styregruppen. Forinden vil specialistnetværkets anbefalinger blive kommenteret i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Specialistnetværket skal endvidere bl.a. bidrage med faglig vurdering af data til den årlige statusrapport for patientgruppen med henblik på opfølgning på implementering samt inddrages i processen omkring den første statusrapport (et år efter patientgruppen er gået i drift). Detaljerne for ovenstående proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 kan der være behov for yderligere møder, såfremt der kommer indstillinger, der kan have tilknytning til specialistnetværkets patientgruppe. Det er endnu ikke afklaret, hvordan disse bliver behandlet.

Pkt. 6 Eventuelt
