



Referat

Møde i nationalt specialistnetværk for Primær immundefekt

Dato: 03-06-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2109357
Dok.nr.: 1770309

Dato: 2. juni 2021, kl. 13.00-15.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo Jensen

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
	5 min.	Velkommen og dagsorden
1	5 min.	Henvendelser fra pædiatere
2	85 min.	Videre gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier, opgave 1
3	20 min.	Introduktion til opgave 2 og videre proces
4	5 min.	Evt.

Medlemmer af nationalt specialistnetværk for primær immundefekt

Birgitte Nybo Jensen (formand) NGC
Trine Hyrup Mogensen, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)
Jakob Bay, udpeget af Region Sjælland
Kristian Assing, udpeget af Region Syddanmark
Terese Katzenstein, udpeget af Region Hovedstaden
Kaspar René Nielsen, udpeget af Region Nordjylland
Christina Fagerberg, udpeget af LVS
Elsebet Østergaard, udpeget af LVS
Magnus Bernth Jensen, udpeget af LVS

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen
Mette Kofod Kahr

Pkt. 1/2021

Henvendelse fra pædiatri

Indstilling

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter fremsendte henvendelser fra Rigshospitalets BørneUngeafdeling samt Århus Universitetshospitals Børn og Unge, Infektionssygdomme & immundefekter, som foreslår, at pædiatri bør repræsenteres i specialistnetværket.

Referat

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

Specialistnetværket besluttede efter drøftelse at pædiatri bør repræsenteres i specialistnetværket. NGC beder LVS om at udpege en pædiater til specialistnetværket.

Problemstilling

Nationalt Genom Center har modtaget to henvendelser om, at pædiatri bør repræsenteres i specialistnetværket.

Specialistnetværket drøftede på mødet den 26. maj 2021, om der var behov for en pædiater i netværket men konkluderede, at de nødvendige kompetencer er til stede til at løse opgaverne.

Videre proces

Såfremt specialistnetværket ønsker at inddrage pædiatri, vil NGC kontakte LVS mhp. at Dansk Selskab for Pædiatri udpeger en repræsentant hurtigst muligt.

Pkt. 2/2021

Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier for patientgruppen (opgave 1)

Indstilling

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket på basis af bilag 1.1 drøfter indikationer og kriterier med henblik på at opnå konsensus om overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen Primær immundefekt.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Trine Mogensen havde forud for mødet sendt revideret oplæg om indikationer og kriterier for patientgruppen med primær immundefekt ud til medlemmerne mhp. kommentering. En revideret version blev drøftet på mødet, og det blev aftalt, at Trine Mogensen tilretter oplægget på baggrund af drøftelsen, hvorefter det igen sendes ud til kommentering.

Desuden blev det aftalt, at et opdateret oplæg sendes til skriftlig kommentering hos det kommende medlem, der vil repræsentere pædiatri.

Afgrænsning af patientgruppen vil blive drøftet igen på det kommende møde.

Problemstilling

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De 60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

Opgaven er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på de styrende principper, således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i de indstillinger og som ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

Løsning

Trine Mogensen har udarbejdet forslag til indikationer og kriterier på baggrund af indstillingerne. Forslagene blev diskuteret på det indledende møde d 26.05.21 og er nu revideret iht. diskussionerne ved mødet (bilag 1.1).

Drøftelsen af indikationerne og kriterierne for patientgruppen fortsættes ved dette møde med henblik på, at det giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen iht. indstillingerne der ligger til grund for gruppen.

Formålet med den samlede opgave 1 er at specialistnetværket skal:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.
- Opnå enighed herom nationalt.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 1.1. TM_110521_prefinal.til gennemgang_260521_revideret_270521_prefinal
- Bilag 1.2: Indstillinger for Primær immundefekt_Nr. 16, 17, 18 ,19

Pkt. 3/2021

Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

Referat

Formanden præsenterede opgave 2 om kortlægning af regional organisering. Det blev aftalt, at de regionale repræsentanter i netværket udfylder skemaet til kommende møde. Frist for indsendelse til Mette Kofod Kahr (mkk@ngc.dk) den 11. aug.

Problemstilling

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges.

Endvidere skal der udarbejdes forslag til fremtidig set-up ved overgang til helgenomsekventering.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for at understøtte klinisk praksis for patientgruppen. Kortlægningen skal desuden give styregruppen for implementering af personlig medicin overblik over organisering omkring patientgruppen.

Videre proces

Specialistnetværket drøfter proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

Bilag

- Bilag 2.1. Skema 2 Regional kortlægning for indikationer i patientgruppen

Pkt. 4/2021
Eventuelt

Der blev ikke rejst nogen punkter under eventuelt.