



Referat

2. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for primær immundefekt

Dato: 21-03-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2214864
Dok.nr.: 2602691

Dato: 21. marts 2023 kl. 14.15-16.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo
Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	14.15-14.20	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	14.20-14.40	Resultat af litteraturgennemgang (D+G) v/Malene Bøgehus Rasmussen
2	14.40-14.50	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen (D+G) v/Birgitte Nybo
3	14.50-15.10	Status for patientcases/v (D) v/Birgitte Nybo
4	15.10-15.55	Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen
5	15.55-16.00	Næste møde og evt.

Medlemmer af specialistnetværk for primær immundefekt

Birgitte Nybo, (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 (afbud)
Christina Fagerberg, udpeget af LVS (afbud)
Tania Masmus, udpeget af LVS
Elsebet Østergaard, udpeget af LVS
Magnus Bernth Jensen, udpeget af LVS

Fra NGC deltager: Malene Bøgehus Rasmussen og Peter Johansen.

Pkt. 1 Resultat af litteraturgennemgang v/Malene Bøgehus Rasmussen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter resultat af litteratursøgning (bilag 1.2) med henblik på godkendelse.

Referat

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

Malene Bøgehus Rasmussen gennemgik resultat af litteratursøgning. Specialistnetværket godkendte resultatet og bemærkede, at der syntes at være relativt få artikler i resultat af søgningen, ift. hvad der findes af evidens i litteraturen for indeværende. Malene bekræftede, at der er fundet relativt få artikler, der jf. kriterierne i PICO, kan inkluderes i evidenssyntesen. Der ville forventeligt være flere artikler, hvis der eksempelvis også var søgt på diagnostisk udbytte.

PICO spørgsmålet lægger sig op ad de styrende principper fx, at der skal være effekt for den enkelte patient, hvorfor det er det spørgsmål, vi undersøger. Samtidig er vi også klar over, at der generelt er solid evidens for genetiske undersøgelser i patientgruppen, men at der endnu ikke er så meget forskning, der adresserer effekten af helgenomsekventering for patienten.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er litteraturgennemgang, som baseres på følgende to elementer:

- a) Referencer angivet af specialistnetværket i deres anbefalinger for patientgruppen samt evt. nye/supplerende referencer fra specialistnetværket, der inddrages i den systematiske litteraturgennemgang i det omfang, det danner mening iht. det fokuserede kliniske spørgsmål (PICO).
- b) Systematisk litteraturgennemgang baseret på PICO modellen.

Metode for litteraturgennemgang blev gennemgået og drøftet ved sidste møde den 23. januar 2023, hvor specialistnetværket godkendte strategi for litteratursøgning herunder det fokuserede kliniske spørgsmål for patientgruppen.

Løsning

På dette møde drøftes resultatet af litteratursøgningen med henblik på godkendelse af specialistnetværket.

Videre proces

NGC arbejder videre med sammenskrivning af del-elementerne for litteraturgennemgangen, herunder resumé af inkluderede artikler med henblik på samlet konklusion.

Specialistnetværkets evt. bemærkninger til et samlet udkast til evalueringsrapporten drøftes på 3. møde den 26. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 1.1 og 1.2: Metode til samt resultat af litteraturgennemgang *primær immundefekt* (ét dokument)

Pkt. 2 Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter internationale erfaringer for patientgruppen (bilag 2.1) med henblik på godkendelse.

Referat

Birgitte Nybo gennemgik resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgruppen i sammenlignelige lande; Sverige, England og Frankrig. Specialistnetværket drøftede resultatet og godkendte, at notatet (bilag 2.1) er dækkende. Endvidere, at det stemmer overens med de erfaringer specialistnetværket har med internationale samarbejdspartnere.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er internationale erfaringer.

Metode for opsummering af internationale erfaringer blev præsenteret ved sidste møde den 23. januar 2023 og omfatter to dele:

- a) Klinisk anvendelse af helgenomsekventering til patientgruppen i sammenlignelige lande.
- b) Internationale erfaringer beskrevet af specialistnetværket.

Løsning

På dette møde forelægges et notat, der vedrører resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgruppen i sammenlignelige lande (bilag 2.1).

Notatet drøftes med henblik på godkendelse.

Videre proces

Udkast til evalueringsrapport for patientgruppen drøftes på 3. møde den 26. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Bilag

Bilag 2.1: Internationale erfaringer: *Primær immundefekt*

Pkt. 3 Status for patientcases v/Birgitte Nybo

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter status for indsamling af op til 5 patientcases.

Referat

Birgitte Nybo opsummerede status vedr. specialistnetværkets indsendelse af patientcases. Specialistnetværket drøftede puljen af mulige patientcases, der kan indgå i evalueringsrapporten, som aktuelt udgøres af:

- Tre patientcases, udarbejdet tidligere af Trine Mogensen
 - svampeinfektion, STAT1 GOF variant (kvinde)
 - hjernebetændelse, VZV infektion og POLR3F (kvinde)
 - kronisk øjenbetændelse (keratitis), øget inflammation og produktion af cytokinet IL-1 (barn)
- En-to patientcase(s) vedr. PIK3CD/R1, udarbejdes af Tania Masmaz inden deadline 13. april
- En publiceret case report fra 2020 vedr. hyper IgM syndrom samt en patientcase vedr. CTLA4 defekt, udarbejdet af Terese Katzenstein

NGC samler op på tidligere fremsendte patientcases og genfremsender en opdateret pulje af forslag til patientcases, der kan inkluderes i evalueringsrapporten.

Specialistnetværket har til opgave at udvælge, hvilke 5 patientcases ud fra den samlede pulje, der skal indgå i evalueringsrapporten.

NGC gør opmærksom på, at styregruppen for implementering af personlig medicin

efterspørger eksempler på patientcases, hvor det specifikt er helgenomsekventeringen, der er det udslagsgivende element for fund af diagnose. **Specialistnetværkets frist for udvælgelse af de 5 patientcases til rapporten, vil være den 19. april**, en lille uges tid efter frist for indsendelse af patientcases den 13. april.

Problemstilling

Et af evalueringsparametrene i, den af styregruppen besluttede evalueringsmodel, er merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser, belyst ved op til 5 patientcases per patientgruppe.

Metode til belysning af merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser ved op til 5 patientcases, blev præsenteret ved sidste møde den 23. januar 2023, hvor specialistnetværket udpegede en tovholder, der koordinerer indsamlingen af specialistnetværkets patientcases til evalueringsrapporten.

På dette møde drøfter specialistnetværket status for indsamling af patientcases.

Løsning

Specialistnetværket drøfter og giver en status på, om der er patientcases på vej i denne patientgruppe.

Videre proces

NGC indarbejder de fremsendte patientcases i evalueringsrapporten.

Specialistnetværkets evt. bemærkninger til et samlet udkast til evalueringsrapporten drøftes på 3. møde den 26. april, efter en skriftlig kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**. Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.

Pkt. 4 Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket deltager i et semistruktureret interview.

Referat

Lars Juhl Petersen gennemførte et semi-struktureret interview med specialistnetværket.

Under interviewet deltog, ud over medlemmer af specialistnetværket, følgende personer, som var inviteret af regionernes kontaktpersoner for personlig medicin:

Fra Region Midtjylland: Carsten Schade Larsen og Henrik Bech Nielsen
Fra Region Sjælland: Thomas Lau Lindestrand-Hansen og Carsten Heilmann
Fra Region Syddanmark: Jens Borggaard Larsen.

NGC sammenskriver interviewet og sender det til godkendelse hos specialistnetværket og øvrige deltagere, før det offentliggøres i den endelige evalueringsrapport.

Problemstilling

NGC gennemfører et semistruktureret interview mhp. at få input fra patientnært personale til en kvalitativ vurdering om den kliniske effekt af, samt merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser for patientgruppen.

Der vil desuden være fokus på eventuelle andre afledte effekter af tilbud om helgenomsekventering, fx i form af ensartet tilbud nationalt, øget fagligt fokus på patientgruppen, tværfagligt og/eller nationalt samarbejde eller lignende.

Løsning

Der gennemføres et semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværket samt evt. øvrige relevante klinikere, inviteret af de regionale kontaktpersoner for personlig medicin mhp. at få en kvalitativ vurdering fra patientnært personale om effekt af helgenomsekventering for patientgruppen med særligt fokus på merværdien ved helgenomsekventering sammenlignet med andre genetiske analyser.
Interviewet skal bruges som et supplement i evalueringsrapporten til belysning af effekt af helgenomsekventering.

Videre proces

Efter mødet sammenskriver NGC interviewet og specialistnetværket vil få sammenskrivningen til kommentering i forbindelse med den skriftlig kommenteringsperiode fra den **17. - 20. april 2023**.

Pkt. 5 Næste møde og evt. v/Birgitte Nybo

NGC stiler mod at fremsende et samlet udkast til evalueringsrapporten til skriftlig kommentering i specialistnetværket i perioden fra **den 17. - 20. april 2023**, hvorefter specialistnetværkets evt. bemærkninger til evalueringsrapporten drøftes på det 3. møde den 26. april 2023.
Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.