



## Referat

### 2. møde i nationalt specialistnetværk for primær immundefekt

Dato: 18-08-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2110149  
Dok.nr.: 1831854

**Dato: Den 25. august 2021, kl. 13-15 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Birgitte Nybo**

**Sekretær: Mette Kofod Kahr**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	60 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1)
2.	20 min.	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen
3.	20 min.	Kortlægning af regional organisering (opgave 2)
4.	15 min	Præsentation af opgave 3 om opfølgning og effekt
5.	5 min.	Eventuelt

#### 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  
Tania Masmus, udpeget af LVS  
Elsebet Østergaard, udpeget af LVS  
Magnus Bernth Jensen, udpeget af LVS

#### Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen  
Mette Kofod Kahr  
Amila Kalaca

## Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Trine Mogensen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter det opdaterede afgrænsningsskema (bilag 1.1) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen.

### 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.

Indledningsvis orienterede Birgitte om, at erfaringen fra alle specialistnetværk indtil nu havde vist at der generelt er behov for præcisering i beskrivelsen af patientgruppen.

I afgrænsningsskemaet skal det bl.a. fremgå:

- Om indikationen er omfattet af specialeplanen og med hvilket specialiseringsniveau
- Om helgenomsekventering anbefales som erstatning for eller add-on til nuværende genetisk diagnostik for de enkelte indikationer vedrørende patientgruppen
- Om der er erfaringer fra udlandet og fra Danmark med brug af helgenomsekventering for specialistnetværkets indikationer (i forskning og eller klinisk behandling)

Specialistnetværket drøftede herefter afgrænsning af patientgruppen bilag 1.1 herunder de nye kommentarer fra nyt medlem (pædiater), herunder også områder som nævnt ovenfor.

Først blev det drøftet hvordan patientgruppen er defineret i specialeplanen for infektionsmedicin og pædiatri. Patientgruppen hører til i højt specialiserede funktioner.

Dernæst blev der særligt lagt vægt på drøftelserne vedrørende ICD10-koder, herunder om man kunne inddele de mange sygdomstilstande i forskellige overkategorier. Det blev vurderet ikke at være hensigtsmæssigt og specialistnetværket var enige om, at gruppen er veldefineret. Det kan dog være hensigtsmæssigt at se på ICD10-koder, når patienten har fået en diagnose på baggrund af helgenomsekventering – det vil sige i forbindelse med opfølgning og måling af effekt. Emnet kan genbesøges senere, hvis det bliver relevant.

Derudover drøftede specialistnetværket, hvilke kompetencer som skal stå som krav til, at man kan rekvirere en helgenomsekventering. Det blev bl.a. drøftet, om det

var et krav, at den der rekvirerer analysen er speciallæge i et relevant speciale. Der var enighed om, at det under alle omstændigheder var et krav, at rekvirering kun kan ske efter konference med speciallæge, jf. afgrænsningsskemaet (eller MDT afhængigt af lokale regionale retningslinjer).

I international sammenhæng er erfaringer på nuværende tidspunkt følgende:

- Frankrig: mest erfaring med paneler, men man er ved at introducere WGS.
- England: en blanding af WES og WGS. De er i en transitionsfase, hvor målet er WGS.
- Belgien: Det samme som Frankrig. Her arbejdes der hovedsageligt med paneler, men enkelte klinikere laver mere sofistikeret genanalyse i forskningsregi.
- Italien (Milano): her bruges WGS, men det er i de tidlige udviklingsstadier.

De fleste europæiske lande er i transitionsfasen fra genpanel til WGS, hvor de fleste lande er på samme niveau som Danmark, men i nogle tilfælde er udviklingen lidt længere. Dog er den funktionelle validering ikke så udviklet og sker for det meste i forskningsregi.

Det blev diskuteret, at der på national plan anvendes WGS og WES primært klinisk men også i forskningsregi. I Region Hovedstaden anvendes WGS, og man har gode erfaringer med dette, bl.a. i forhold til akut syge børn. På Aarhus Universitetshospital er der gennem flere år brugt sekventering i form af WES både til forskning og klinik.

## 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. Rammen for udarbejdelse af indikationer og ønsker om antal helgenomsekventeringer er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i indstillingerne og som ligger til grund for patientgruppen.

## Baggrund

---

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.

## Løsning

---

Specialistnetværket drøftede på deres første møde den 2. juni 2021 beskrivelser af patientgruppen og jfr. referat, var der enighed om indikationer.

På baggrund af drøftelsen er afgrænsningsskemaet blevet opdateret og medlemmerne har haft mulighed for at indsende kommentarer. Derudover er afgrænsningsskemaet sendt særskilt til specialistnetværkets nye medlem, Tania Masmás, som er udpeget af LVS (Dansk selskab for pædiatri) mhp. kommentering.

Afgrænsningsskemaet og kommentarer drøftes på mødet mhp. at opnå konsensus, og der laves aftaler med henblik på afslutning af opgave 1.

### Videre proces

---

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med den kliniske arbejdsgruppes kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som NGC forelægger styregruppen for implementering af personlig medicin med henblik på godkendelse. Styregruppen vil i særlig grad have fokus på, at anbefalingerne for patientgruppen er inden for rammen af [de styrende principper](#). Styregruppen vil endvidere have fokus på det ønskede antal helgenomsekventeringer for patientgruppen, der anbefales ud fra de beskrevne indikationer og kriterier og ud fra den beskrevne merværdi for patienterne. Det er styregruppens opgave at fordele de 60.000 helgenomsekventeringer mellem de forskellige patientgrupper, og de følger derfor udviklingen tæt og løbende for alle patientgrupper.

### Bilag

---

- Bilag 1. Primær immundefekt \_kommenteret afgrænsningsskema 13 08 2021

## **Pkt. 2 Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen (opgave 2) v/Peter Johansen**

---

### **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 (bilag 2.1).

### **Referat**

---

Specialistnetværket drøftede de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen. Det udfyldte skema sendes til kommentering i specialistnetværket og drøftes desuden på det kommende møde.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov. Disse informationer bliver samlet og viderebragt til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

### **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 2). Specialistnetværket drøfter på mødet 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 2.1. Analyse- og laboratoriemæssige behov for patienter med primær immundefekt

## Pkt. 3 Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering v/Birgitte Nybo

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering samt forslag til den fremtidige organisering ud fra de fremsendte skemaer (bilag 3.1 – 3.5).

### Referat

---

NGC meddelte, at opgaven vedrørende forslag til kortlægningen af regionernes fremtidige organisering vil udgå af opgave 2, da opgaven er en regional planlægningsopgave. De vil i afgrænsningsskemaet skulle præciseres hvad netværkets forslag/ønsker er til hvem der skal kunne rekvirere helgenomsekventering.

Alle regioner har udfyldt kortlægningen. Det blev aftalt, at de regioner, som ikke har præciseret hvilke afdelinger, der er tale om i kortlægningsskemaet, skal udfylde med det fulde navn for hospital og afdeling.

NGC vil, efter beslutning, tilrette kortlægningsskemaerne under angivelsen af indikationer og indsætte samme formulering i skemaerne for alle regionerne.

### Problemstilling

---

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

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

Specialistnetværkets kortlægning skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik for den konkrete patientgruppe.

## Løsning

---

De regionale repræsentanter i specialistnetværket har kortlagt organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt.

Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

## Videre proces

---

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin.

## Bilag

---

- Bilag 3.1 Kortlægning Region Midt
- Bilag 3.2 Kortlægning Region Nord
- Bilag 3.3 Kortlægning Region Nord
- Bilag 3.4 Kortlægning Region Sjælland
- Bilag 3.5 Kortlægning Region Hovedstaden

## **Pkt. 4 Præsentation arbejde med opfølgning og måling af effekt (opgave 3) v/Birgitte Nybo**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager præsentationen om opfølgning og måling af effekt til efterretning.

### **Referat**

---

Punktet om opfølgning og effekt blev udskudt til kommende møde.

### **Problemstilling**

---

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk 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.

Opgaven vil blive udfoldet på mødet.

### **Videre proces**

---

På det kommende møde den 22. september drøfter specialistnetværket opgave 3 om opfølgning og måling af effekt med udgangspunkt i forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år.

## **Pkt. 5 Eventuelt v/Birgitte Nybo**

---