



Referat

3. møde i nationalt specialistnetværk for primær immundefekt

Dato: 22-09-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2111651
Dok.nr.: 1899851

Dato: Den 22. sept. 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Afslutte opgave 1: afgrænsning af patientgruppe
2	Afslutte opgave 2: Kortlægning af regionernes organisering
3	Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe
4	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
5	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
6	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 (afbud)
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
Amila Kalaca

Pkt. 1 Afslutte opgave 1: Afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 1 om afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes (bilag 1.1).

Referat

Der var ikke yderligere bemærkninger til afgrænsningsskemaet af patientgruppen, som dermed blev godkendt.

Problemstilling

Specialistnetværkets har haft til opgave 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 (opgave 1), bilag 1.1.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende anbefalingerne og at opgaven dermed afsluttes.

Løsning

Jf. referat fra mødet den 24. august 2021 har skema med afgrænsning af patientgruppen været sendt ud til skriftlig kommentering på baggrund af drøftelserne på mødet i august. Der er ikke kommet nye kommentarer.

Videre proces

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

Bilag

- Bilag 1.1. Primær immundefekt afgrænsningsskema

Pkt. 2 Afslutte opgave 2: Kortlægning af regional organisering

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering kan afsluttes.

Referat

Som aftalt på sidste møde har NGC tilrettet feltet om indikationer i kortlægningsskemaerne, så de er blevet ens, og navne på afdelinger/sygehuse er skrevet ud i deres fulde længde. Der har ikke været nogen skriftlige bemærkninger, og der var ikke bemærkninger på mødet.

Kortlægningsskemaerne af regionernes organisering blev herefter godkendt af specialistnetværket.

Problemstilling

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

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende kortlægningen, og at opgaven dermed afsluttes.

Løsning

Jf. referat fra mødet den 24. august 2021 er opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering efter aftale med styregruppen ændret til kun at omfatte den nuværende organisering.

NGC har haft sendt de tilrettede versioner ud til specialistnetværket og har ikke modtaget nogen kommentarer.

Videre proces

Kortlægningen bidrager til regionernes organisatoriske planlægning og indgår som bilag i sagsfremstilling til styregruppen.

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

Bilag

- Bilag 2.1 Kortlægning Region Sjælland
- Bilag 2.2 Kortlægning Region Hovedstaden
- Bilag 2.3 Kortlægning Region Midtjylland
- Bilag 2.4 Kortlægning Region Syddanmark

Pkt. 3 Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Referat

Det endelige skema over laboratorie- og analyse-mæssige behov blev godkendt med følgende bemærkning:

Det er vigtigt, at der er en opmærksomhed på datakvaliteten ved overgang til WGS, så kvaliteten bliver ens med den kvalitet, der opnås ved WES. Det kan evt. betyde at der skal sekvenseres dybere end 30x.

Det blev tilføjet, at der internationalt er samme diskussion vedrørende datakvaliteten ved brug af WGS frem for WES.

Fokus på dækningsgrad og datakvalitet blev skrevet ind i listen over laboratorie- og analyse-mæssige behov.

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Det er præciseret hvilke behov, der er nødvendige for igangsættelse.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende listen over laboratorie- og analyse-mæssige behov.

Baggrund

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analyse-mæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under udvikling, og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod, CNV analyser og analyser for korte varianter som f.eks SNV'er. 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 NGC's pipeline, til rådighed på infrastrukturen.

Løsning

Listen over de laboratorie- og analyse-mæssige behov blev gennemgået på mødet den 24. august 2021 og har været sendt ud til kommentering. Der er ikke kommet nogen kommentarer.

Videre proces

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

Bilag

- Bilag 3.1. Primær immundefekt – liste over laboratorie- og analyse-mæssige behov

Pkt. 4 Måling af effekt af helgenomsekventering for patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:

- Hvilke parametre, der vil være mest perspektiv i at følge.
- Hvordan opfølgningen skal ske.
- Hvor fra data skal hentes.

Referat

Specialistnetværket drøftede, hvilke parametre, der er mest perspektiv i at følge for at måle effekten af helgenomsekventering. Patientgruppen er meget heterogen, og det er derfor svært at pege på en enkelt parameter, der kan gælde hele patientgruppen. Der er for nuværende ikke nationale databaser for patientgruppen.

Specialistnetværket drøftede, at en tilgang til udvælgelsen af parameter kan være ift. indikation eller ift. det metodiske. Derudover at succeskriteriet for hvad der måles som en *ny* diagnose skal være at diagnosen er kendt i litteraturen eller funktionelt valideret.

Der blev peget på følgende indikatorer:

- En specifik diagnose
- En ny eller optimeret behandling
- Ved infektionssygdomme: at antallet af indlæggelser falder
- Merværdi ved trio analyse i forhold til singleton
- Diagnoser stillet på basis af genfund i kodende sekvens (exom) versus ikke-kodende sekvens, dvs. en ide om udbyttet ved WGS versus WES

Problemstilling

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der 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.

Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har udarbejdet et oplæg for hvilke parametre, de som minimum mener det vil være meningsfuldt at følge for styregruppen. Specialistnetværkets opgave er at kvalificere dette set ud fra patientgruppen primær immundefekt og især med fokus på *udbytte* ift. klinisk effekt og merværdi for patienten.

Specialistnetværket skal definere, om der er andre parametre, som de mener, der med fordel skal indgå. Desuden skal de definere, hvilke indikatorer de ser mest perspektiv i at følge. Som en sidste del, er det vigtigt at få beskrevet, hvor fra data skal hentes, og hvordan processen for opfølgningen kan foregå.

Løsning

Med udgangspunkt i pilot-specialistnetværkets oplæg nedenfor drøftes det, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles for patientgruppen primær immundefekt.

- Er det de rette parametre at følge, og er der andre parametre end de nævnte, som det vil give mening at følge?
- Hvilke(n) af de nævnte parametre vil der være mest perspektiv i at følge i forhold til at kunne følge op på effekten af helgenomsekventering. Giver det bedst mening at følge den samlede patientgruppe eller hver indikation?
- For de anbefalede parametre for primær immundefekt: Hvor fra data skal hentes? Findes der fx allerede eksisterende datakilder, som kan anvendes?
- Hvordan ser specialistnetværket, at opfølgningen skal ske?

Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme

ANTAL Totalt antal prøver for patientgruppen (data fra NGC)
 Antal prøver per indikation (data fra regioner)
 Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)

SVARTID Tid undervejs til NGC
 Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
 Tid fra data frigives til patienten har fået svar

DIAGNOSTISK Diagnostisk udbytte/merværdi per patientgruppe
UDBYTTE Diagnostisk udbytte/merværdi per indikation

Styregruppens opgave

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

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Dette arbejde er i sin udviklingsfase og specialistnetværket vil blive inddraget.

Det forventes at specialistnetværkets første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen vil nøje følge implementeringen, herunder med særligt fokus på antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

Pkt. 5

Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket

- godkender, at 4. møde den 14. oktober 2021 aflyses.
- tager orienteringen om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

Referat

Specialistnetværket godkendte at 4. møde bliver aflyst, da afgrænsningsskema og kortlægningsskemaer er udarbejdede og godkendt.

Specialistnetværket blev orienteret om den videre proces, herunder at næstformanden vil skulle godkende NGC's resumé af anbefalingerne.

Alle medlemmer vil modtage sagsfremstilling og bilagsmappe til orientering når disse bliver sendt til styregruppen for implementering af personlig medicin.

Problemstilling

Specialistnetværket forventes at afslutte sine første to opgaver efter 3. møde, hvorfor 4. møde aflyses. Specialistnetværket orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket og videre proces med implementering af patientgrupperne og opfølgning af helgenomsekventering.

Løsning

Jf. *Kommissorium Nationale Specialistnetværk for patientgrupper* skal specialistnetværk 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

Når specialistnetværkets anbefalinger for opgave 1 Afgrænsning af patientgruppen og opgave 2 Kortlægning af regionernes organisering er afsluttet, vil de blive forelagt *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* mhp. kommentering. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen mhp. godkendelse. Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Derefter følger en proces, hvor de tekniske arbejdsgrupper rådgiver om de laboratorie- og analyse-mæssige behov, som specialistnetværket har fremsat. De tekniske arbejdsgrupper kan have uddybende spørgsmål. I så fald fremsendes disse til specialistnetværket.

Specialistnetværkets anbefalinger ift. opgave 3 om opfølgning og effekt vil indgå i NGC's udviklingsarbejde om opfølgning på implementeringen. Dette arbejde er i proces, men detaljerne er endnu ikke på plads.

Der skal et år efter patientgruppen er gået i drift udarbejdes en statusrapport, og specialistnetværket vil skulle bidrage med faglig vurdering af data. Detaljerne for denne proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 for patientgrupper 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

Der blev ikke anført noget under eventuelt.