



Referat

2. møde om evaluering af patientgruppen Nationalt specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Dato: 27-03-2023
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2214876
Dok.nr.: 2630642

Dato: 27. marts 2023 kl. 14.00-16.00 (virtuelt)

Mødeleder: Birgitte Nybo

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	14.00-14.05	Velkommen v/Birgitte Nybo
1	14.05-14.45	Resultat af litteraturgennemgang (D+G) v/Malene Bøgehus Rasmussen
2	14.45-14.55	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgruppen (D+G) v/Birgitte Nybo
3	14.55-15.10	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 arvelige hjertesygdomme

Birgitte Nybo, (formand), NGC

Henning Bundgaard, (næstformand) udpeget af Region Hovedstaden og af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

Henrik Kjærulf Jensen, udpeget af Region Midtjylland (afbud)

Lars Juel Andersen, udpeget af Region Sjælland

Thomas Morris Hey, udpeget af Region Syddanmark

Jens Mogensen, udpeget af Region Nordjylland

Anne Tybjærg-Hansen, udpeget af LVS

Birgitte Diness, udpeget af LVS

Torsten Bloch Rasmussen, udpeget af LVS

Gunnar Gisslasson, udpeget af Danske Patienter

Fra NGC deltager: Lars Juhl Rasmussen, Malene Bøgehus Rasmussen, 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. til deres habilitet.

Dette var ikke tilfældet.

Malene Bøgehus Rasmussen gennemgik resultat af litteratursøgning. Specialistnetværket godkendte resultatet.

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 26. 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 24. 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 *arvelige hjertesygdomme* (et 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 orienterede om 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.

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 26. 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 24. 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: *arvelige hjertesygdomme*

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. Pt. er der indsendt én case, og mindst én mere bliver indsendt inden deadline den 13. april.

Skabelonen til patientcases sendes ud igen sammen med referatet.

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 26. 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

NGC har siden sidste møde den 26. januar modtaget én patientcase fra specialistnetværket, som vil blive skrevet ind i evalueringsrapportens afsnit: 'Merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser belyst ved patientcases'.

Specialistnetværket drøfter og giver en status på, om der er flere 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 24. 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 3.1: Patientcase – *arvelige hjertesygdomme*

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 Hovedstaden: Alex Hørby Christensen.

Fra Region Midtjylland: Morten Steen Kvistholm Jensen, Dorte Launholt Lildballe og Malene Mortensen.

Fra Region Sjælland: Thomas Lau Lindestrand-Hansen.

Fra Region Syddanmark: Lillian Bomme Ousager og Lotte Saaby.

NGC sammenskriver interviewet og sender det til godkendelse hos specialistnetværket og øvrige deltagere, før det indsættes som et afsnit 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 24. april 2023.

Dette med henblik på specialistnetværkets godkendelse af udkast til evalueringsrapporten, før den forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.