



Referat

Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for primær immundefekt

Dato: 10-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2314041
Dok.nr.: 2913686

Dato: 9. april 2024 kl. 13.00-13.30 (virtuelt)
Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	<p>Opfølgning på implementering/driftsstatistik v/Peter Johansen Har specialistnetværket kommentarer til den opdaterede driftsstatistik?</p> <p>Referat: Specialistnetværket bemærkede den relativt store stigning i antal rekvirerede helgenomsekventering i marts måned, hvilket kom bag på flere af medlemmerne. Peter Johansen gjorde opmærksom på, at det især er Region Hovedstaden, der har en markant stigning, men at der også ses en stigning i de øvrige regioner.</p> <p>Det er specialistnetværkets forventning, at der også fremadrettet enten vil være samme niveau eller en stigning i antal rekvirerede helgenomsekventeringer.</p> <p>Specialistnetværket nævnte den generelle udbredelse af viden om, at muligheden for rekvirering findes, som én af flere mulige årsager til stigning i antal.</p> <p>Bilag 1: Opdateret driftsstatistik</p>
2	<p>Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen NGC har modtaget én supplerende patientcase til statusrapporten. Har specialistnetværket kommentarer til casen, herunder resumé af casen? Referat: SPN havde ingen bemærkninger til den supplerende case eller til resumé af casen.</p> <p>Bilag 2: Supplerende patientcase samt opdateret resumé af case</p>

Punkt	Aktivitet
3	<p>Eventuelle nye perspektiver, supplerende til det interview, der er i rapporten v/Peter Johansen</p> <p>Har specialistnetværket nye væsentlige perspektiver vedr. implementering- samt anvendelse af helgenomsekventering i patientgruppen?</p> <p>Referat: Flere medlemmer tilkendegav, at arbejdet med implementeringen samt anvendelse af helgenomsekventering har været en positiv oplevelse. Der er fundet en del varianter, som har haft betydning for patienterne, så det har været en gevinst.</p> <p>Genetisk udredning af børn med primær immundefekt er helt fundamentalt og nødvendigt at fortsætte med i denne patientgruppe.</p> <p>Specialistnetværket nævnte følgende ønsker til forbedringer fremadrettet:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <u>Informationsmateriale og samtykkeblanketter</u> Indholdet i informationsmateriale og samtykkeblanketter, der udleveres til patienterne ønskes forbedret. Som materialet er nu, er der behov for, at klinikerne ”oversætter”, hvad det væsentlige er for patienterne. Formen ønskes også forbedret, så alle regioner kunne have mulighed for at benytte en elektronisk samtykkeblanket. Konkret blev det foreslået, at man i regionalt regi, udvikler en elektronisk samtykkeblanket. • <u>National variantdatabase</u> Stort ønske om en national variantdatabase, så man kan dele viden om, hvordan varianter er klassificeret på tværs af regioner. • <u>National håndtering og rapportering af sekundære fund</u> Der udestår en diskussion i DK om håndtering af sekundære fund, også hvad der svares ud til patienterne. Der ønskes en national ensartet håndtering og rapportering af sekundære fund. Fx en national retningslinje om rapportering af ACMG varianter i Danmark. <p>Bilag 3: Klinikerperspektiv</p>
4	<p>Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen</p> <p>Referat: NGC sender en opdateret version ud af statusrapporten sammen med referat fra mødet.</p> <p>Peter takkede medlemmerne for det værdifulde bidrag i det nationale specialistnetværk og orienterede om, at NGC udarbejder to afsluttende rapporter, én for patientgrupper med sjældne arvelige sygdomme og én for patienter med kræft.</p>

Medlemmer af specialistnetværk for primær immundefekt

Peter Johansen (formand), NGC

Trine Hyrup Mogensen, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland) (afbud)

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

Tania Mamas, udpeget af LVS

Elsebet Østergaard, udpeget af LVS

Magnus Bernth Jensen, udpeget af LVS (afbud)

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen