



## Referat

### Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Dato: 19-04-2024  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2314035  
Dok.nr.: 2919017

Dato: 10. april 2024 kl. 08.30-9.00 (virtuelt)  
Mødeleder: Peter Johansen  
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	<p><b>Opfølgning på implementering/driftsstatistik v/Peter Johansen</b></p> <p>Har specialistnetværket kommentarer til den opdaterede driftsstatistik?</p> <p>Referat:</p> <p>Der er en implementeringsgrad på 89% for patientgruppen, dvs. at der over de seneste seks måneder i gennemsnit er rekvireret 84 prøver pr. måned. Det er specialistnetværkets vurdering, at tallet afspejler behovet fsva. nyhenviste patienter. Det blev bemærket, at det er godt at alle regioner er i gang, men at nogle stadig sender færre prøver end forventet. Der udvises tilbageholdenhed ift. rekvirering af prøver til tidligere henviste patienter for ikke at øge presset på fortolkningsvartiden. Det blev bemærket, at der fortsat bør være fokus på, om patienter får det samme tilbud på tværs af landet.</p> <p>Bilag 1: Opdateret driftsstatistik</p>
2	<p><b>Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen</b></p> <p>Referat:</p> <p>NGC har ikke modtaget supplerende patientcases til statusrapporten.</p>

<p><b>3</b></p>	<p><b>Eventuelle nye perspektiver, supplerende til det interview, der er i rapporten v/Peter Johansen</b></p> <p>Har specialistnetværket nye væsentlige perspektiver vedr. implementeringssamt anvendelse af helgenomsekventering i patientgruppen?</p> <p>Referat: Specialistnetværkets vurdering er, at implementeringen af helgenomsekventering fungerer godt. Der er fortsat behov for facilitering af det nationale samarbejde, herunder samarbejdet mellem klinikere og kliniske genetikere.</p> <p>Det ståsted, der er opbygget med initiativet om national implementering af helgenomsekventering i klinikken gennem 60.000 helgenomanalyser, ses som en unik mulighed for, at Danmark kan blive frontrunner indenfor personlig medicin. Specialistnetværket understregede vigtigheden af, at der bliver snarest muligt bliver opbygget en national variantdatabase, og at det juridiske grundlag for datadeling mellem regioner kommer på plads.</p> <p>Bilag 3: Klinikerperspektiv</p>
<p><b>4</b></p>	<p><b>Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen</b></p> <p>Referat: NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat. NGC laver to afsluttende rapporter på baggrund af statusrapporterne – én for patientgrupper med arvelige sygdomme og én for patienter med kræft.</p>

#### Medlemmer af specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Peter Johansen (formand), NGC  
 Henning Bundgaard, (næstformand) udpeget af Region Hovedstaden og af RKKP  
 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 (afbud)

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen