



Referat

Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Dato: 17-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2314045
Dok.nr.: 2919480

Dato: 17. april 2024 kl. 13.30-14.00 (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 nævnte, at der nogle steder er en usikkerhed om, hvorvidt tilbuddet om rekvirering af helgenomsekventering fortsætter efter 1/7/2024, hvilket kan betyde, at man forholder sig afventende ift. at rekvirere WGS'er grundet usikkerheden. Det kan måske betyde et faldende antal analyser den kommende tid.</p> <p>Bilag 1: Opdateret driftsstatistik</p>
2	<p>Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen NGC har ikke modtaget supplerende patientcases til statusrapporten. Referat: Specialistnetværket har ikke indsendt supplerende patientcases.</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:</p> <p>Specialistnetværket understregede, at de aktuelle ca. 40 helgenomsekventeringer/måned i denne patientgruppe må være et udtryk for, at klinisk implementering tager tid, snarere end det er et udtryk for det reelle behov. Specialistnetværket pointerede, at der er en reel gevinst af helgenomsekventering for patientgruppen, og at flere patienter kan have gevinst af helgenomsekventering.</p> <p>Et medlem nævnte, at det er ærgerligt, at patienter med sygdommene Darier og Hailey-Hailey ikke var omfattet af den oprindelig indstilling, der ligger til grund for patientgruppen og dermed ikke er inkluderet i tilbuddet om helgenomsekventering til patientgruppen i regi af NGC.</p> <p>Et medlem nævnte, at et udbytte ift. den nationale implementering er, at erfaringer og viden nu deles hyppigere/bredere nationalt. Det ville være godt hvis disse erfaringer kunne videreføres.</p> <p>Et andet medlem nævnte, at initiativet har medført et øget fokus på og viden om genetisk diagnostik, der er blevet en naturlig del af udredningsforløbet, og vigtigt at det fortsætter i fremtiden.</p> <p>Specialistnetværket udtrykte bekymring for, hvorvidt tilbuddet vil blive prioriteret lokalt efter overgangen til regional drift. Særligt, hvis udgifterne skal dækkes af afdelingernes egne budgetter, så er det en potentiel økonomisk barriere for rekvirering. Specialistnetværket udtrykte desuden bekymring for, at patientgruppen i den forbindelse potentielt kunne risikere blive nedprioriteret i forhold til andre patientgrupper.</p> <p>Medlemmerne gav udtryk for, at det er ærgerligt, at der ikke er lavet flere helgenomsekventeringer indtil videre i patientgruppen, som dog delvist også kan tilskrives tidligere nævnte proces for implementering og et estimeret antal, der nok var højere end det, der i den kliniske hverdag har været muligt.</p> <p>Peter Johansen oplyste, at det er Indenrigs- og Sundhedsministeriet og Danske Regioner, der forhandler økonomi og varetager overgangen til den regionale drift. Det er ligeledes regionerne, der kommunikerer beslutninger i de kliniske miljøer, så derfor anbefales medlemmerne af specialistnetværket at kontakte egen regionale kontaktperson for personlig medicin. NGC udsender en liste med kontaktinformation sammen med referat fra mødet.</p> <p>Specialistnetværket foreslog, at sparring og læring på tværs af regioner hvad angår "best practice" for økonomisk afregning af genetiske analyser løftes op på det politiske niveau, så man sikrer, at der trækkes på gode erfaringer og findes de bedste løsninger for alle til gavn for patienterne.</p> <p>Bilag 3: Klinikerperspektiv</p>

Punkt	Aktivitet
4	<p>Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen</p> <p>Referat: 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. NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat.</p>

Medlemmer af specialistnetværk for svære arvelige hudsygdomme

Peter Johansen (formand), chefkonsulent NGC
Ulrikke Lei (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
Gregor Jemec, udpeget af Region Sjælland (afbud)
Annette Dr Schuster, udpeget af Region Syddanmark
Mette Sommerlund, udpeget af Region Midtjylland
Malene Lundsgaard, udpeget af Region Nordjylland
Malene Djursby, udpeget af LVS (afbud)
Jenny Friis, udpeget af LVS
Stine Bjørn Gram, udpeget af LVS
RKKP, ingen udpeget
Danske patienter, ingen udpeget

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen