

Referat

Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for audiogenetik

Dato: 07-05-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2314038
Dok.nr.: 2919490

Dato: 18. april 2024 kl. 09.30-10.00 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Opfølgning på implementering/driftsstatistik v/Peter Johansen Har specialistnetværket kommentarer til den opdaterede driftsstatistik? Referat: Pr. april 2024 har patientgruppen været i drift i ca. 1 ½ år, og for nogle regioner i kortere tid. Dette skyldes bl.a. at implementering og organisering har taget længere tid, end forventet. Dette har haft betydning for det samlede antal helgenomsekventeringer der er udført for patientgruppen. Over de seneste seks måneder er der på landsbasis i gennemsnit rekvireret 38 helgenomsekventeringer pr. måned, svarende til en implementeringsgrad på 49% for patientgruppen, ift. det antal, som specialistnetværket havde estimeret ifm. udarbejdelse af anbefalinger for patientgruppen. Der tilføjes en total-kolonne i den tabel, der viser antal rekvirerede helgenomsekventeringer over de seneste 6 måneder. Specialistnetværket nævnte, at der ud fra driftsstatistikken ses en stigning i antal prøver, og det er også specialistnetværkets forventning, at der fortsat vil være en løbende stigning. Der er stigende fokus på, at patienter som tidligere er genetisk udredte med andre metoder kan tilbydes fornyet analyse baseret på helgenomsekventering. Disse patienter vil få tilbudt henvisning til genetisk rådgivning løbende i takt med de kommer til kontrol i ambulatoriet. Der er også stigende fokus på at analyserne hvis muligt altid udføres som trio analyse hvilket også kan øge det samlede antal af prøver. Bilag 1: Opdateret driftsstatistik

Punkt	Aktivitet
2	Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen Referat: NGC har ikke modtaget supplerende patientcases til statusrapporten. Ved forlængelse af projektperioden ud over tiden på ca. 1 1/2 år, hvor patientgruppen har været i drift vil man forvente yderligere cases. Dette ville også inkludere analyse af data genereret, men som ikke er færdig analyseret. Derudover har specialistnetværket forsat ønske om RNA sekventering for et fåtal af prøver (fx prøver med kun fund på den ene allel i gen for recessiv nedarvet hørenedsættelse eller ved fund af variant med usikker betydning som muligvis ville kunne forklare hørenedsættelsen). Dette kunne potentielt føre til flere genetisk afklarede patienter og muligvis nye cases med fund der ikke ville være afklaret med tidligere metoder.
3	Eventuelle nye perspektiver, supplerende til det interview, der er i rapporten v/Peter Johansen Har specialistnetværket nye væsentlige perspektiver vedr. implementering-samt anvendelse af helgenomsekventering i patientgruppen? Referat: Specialistnetværket fremhævede ønske om, at tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen fortsætter. Desuden ønskes også mulighed for funktionelle studier med RNA-sekventering for få udvalgte patienter. Specialistnetværket ønskede endvidere at fortsætte arbejdet med at vise effekten af helgenomsekventering. Omend mange patienter, op mod 50%, fra patientgruppen får stillet en genetisk diagnose ved helgenomsekventering i ét af mange forskellige gener, er der forsat i patientgruppen en del data der ikke er færdiganalyseret. Dette betyder, at der forsat afventes resultater af analyserne og dermed forventer man data, der ville kunne understrege effekten yderligere. I Region Midtjylland og Nordjylland blev det nævnt, at man er begyndt at se på CEVA haplotype hos børn med forstørret aquadukt, hvor man ikke har fundet en fuld genetisk forklaring, fx hvor der kun er fundet en variant på den ene allel af <i>SLC26A4</i>-genet (Pendrin-genet). Det er noget nyt, at man i disse regioner kan undersøge for denne type af forandringer i analysen (dvs. ved WGS). Tidligere kørte man i vest-Danmark panel og exomsekventering, hvor man ikke kunne se denne haplotype, så det er en gevinst for patienter i vest-Danmark, at man nu også begynder at kunne diagnosticere dette. Bilag 3: Klinikerperspektiv
4	Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen 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

Punkt	Aktivitet
	patienter med kræft. NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat. NGC har efter mødet modtaget ændringsforslag fra Nanna Rendtorff og Mette Bertelsen, og NGC har givet et bud på at indføre disse ændringer i en opdateret version af statusrapporten.

Medlemmer af specialistnetværk for audiogenetik

Peter Johansen, (formand), NGC
Allan Thomas Højland (næstformand), udpeget af Region Nordjylland
Bjarke Edholm, udpeget af Region Midtjylland
Pernille Tørring, udpeget af Region Syddanmark (afbud)
Janko Moritz, udpeget af Region Sjælland
Michael Bille, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)
Nanna Dahl Rendtorff, udpeget af LVS
Mette Bertelsen, udpeget af LVS
Jesper Borchorst Yde, udpeget af LVS (afbud)
RKKP, ingen udpeget
Danske patienter, ingen udpeget

Fra NGC deltager: Malene Bøgehus Rasmussen