

Referat

Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for oftalmologi

Dato: 30-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2314047
Dok.nr.: 2919706

Dato: 23. april 2024 kl. 14.00-14.30 (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: Specialistnetværket nævnte, at antallet af rekvirerede helgenomsekventeringer forekommer lidt lavt ift. det generelle indtryk af, hvor mange prøver der rekvireres. Et overlap til "akut sygt barn", som hører under patientgruppen sjældne sygdomme hos børn og unge, kan måske forklare noget af det lavere antal prøver i patientgruppen oftalmologi. Desuden analyseres en stor andel af patienter med nethindesygdomme med exomsekventering og ikke helgenomsekventering. Dette skyldes, at den tilbudte dybde ved helgenomsekventering (30x) ikke dækker vigtige oftalmologiske gener i tilstrækkelig kvalitet. Patienter med nethindesygdom udgør den største indikation indenfor patientgruppen, og specialistnetværket vurderer derfor, at dette har en betydelig indvirkning på antallet af WGS'er. I specialistnetværkets indmeldte forventede antal WGS'er indgår også et antal tidligere henviste patienter, som det har vist sig at være lidt mere vanskeligt at få givet tilbuddet end forventet. NGC tilføjer en tendenskurve, der lægges hen over hele perioden og ikke kun det seneste halve år efter ønske fra specialistnetværket. Bilag 1: Opdateret driftsstatistik

Punkt	Aktivitet
2	Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen Referat: Mette Bertelsen nævnte en mulig patientcase, der kan føres i statusrapporten – frist for at indsende casen er den 30.4.
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 nævnte, at der fortsat udestår et overblik over hvor mange prøver, der er svaret ud og en samlet opgørelse af resultaterne. Derfor er det stadig tidligt at være konkret ift. effekten af helgenomsekventering. 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 samlede rapporter, én for patientgrupper med sjældne arvelige sygdomme og én for patienter med kræft. NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat.

Medlemmer af specialistnetværk for oftalmologi

Peter Johansen, (formand), NGC
 Line Kessel (næstformand), udpeget af Region Hovedstaden
 Lisbeth Sandfeld, udpeget af Region Sjælland
 Else Gade, udpeget af Region Syddanmark (afbud)
 Toke Bek, udpeget af Region Midtjylland
 Lasse Jørgensen Cehofski, udpeget af Region Nordjylland
 Tomas Ilginis, udpeget af LVS
 Mette Bertelsen, udpeget af LVS
 Karen Grønskov, udpeget af LVS (afbud)
 RKKP, ingen udpeget
 Marijke Vittrup, Danske Patienter

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen