



## Referat

### Møde om opdatering af statusrapport Specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Dato: 26-04-2024  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2314040  
Dok.nr.: 2935995

Dato: 24. april 2024 kl. 09.30-10.00 (virtuelt)  
Mødeleder: Peter Johansen  
Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	<p><b>Opfølgning på implementering/driftsstatistik v/Peter Johansen</b> Har specialistnetværket kommentarer til den opdaterede driftsstatistik?</p> <p>Referat:</p> <p>Over de seneste seks måneder er der i gennemsnit rekvireret 372 prøver pr. måned. Det svarer til en implementeringsgrad på 69% for patientgruppen ift. det antal, som specialistnetværket havde estimeret ifm. udarbejdelse af anbefalinger for patientgruppen.</p> <p>Herudover er der også sekventeret prøver under akut sygt barn programmet, der hører ind under indikationerne for patientgruppen, men som af hensyn til behovet for hurtig svartid i nogle tilfælde sekventeres lokalt og derfor ikke er talt med i det rapporterede antal prøver fra WGS-faciliteterne.</p> <p>Ved mødet blev det aftalt, at NGC laver et bud på en præcisering til statusrapporten vedr. antal prøver, der er kørt lokalt, herunder at antallet indsættes i oversigtstabellen i rapporten. Forslag til justering sender til godkendelse hos specialistnetværket.</p> <p>Det blev besluttet, at sætning vedr. lavt antal prøver fra region Nordjylland slettes i den endelige statusrapport.</p> <p>Bilag 1: Opdateret driftsstatistik</p>

Punkt	Aktivitet
2	<p><b>Opfølgning vedrørende patientcases v/Peter Johansen</b></p> <p>Referat: NGC har ikke modtaget supplerende patientcases til statusrapporten.</p>
3	<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. implementering-samt anvendelse af helgenomsekventering i patientgruppen?</p> <p>Referat: Specialistnetværket understregede, at helgenomsekventering er en vigtig og integreret del af patientudredningen. De oplever procestiden for sekventering som rimelig, og de er meget tilfredse med muligheden for at bruge metoden i patientudredningen.</p> <p>Bilag 3: Klinikerperspektiv</p>
4	<p><b>Evt. – herunder videre proces for de afsluttende rapporter v/Peter Johansen</b></p> <p>Referat: Patientrepræsentanten fremhævede det som et stort plus, at klinikerne – i specialistnetværket – samles og bliver enige om anbefalinger på tværs af regioner. Der var ønske om, at arbejdet kunne fortsætte. Der findes en pendant til specialistnetværkene i DSMG's GENet, der dog er mødested for genetikere, hvor klinikerne fremhævede fordelene ved at de i specialistnetværket mødes på tværs af specialer.</p> <p>Peter Johansen orienterede om, at NGC sender revideret statusrapport ud sammen med mødereferat. NGC laver to afsluttende rapporter – én for patientgrupper med arvelige sygdomme og én for patienter med kræft.</p>

#### Medlemmer af specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme

Peter Johansen (formand), chefkonsulent NGC  
 Irene Kibæk Nielsen (næstformand), udpeget af Region Nordjylland  
 Elsebet Østergaard, udpeget af Region Hovedstaden  
 Zuzana Lohse, udpeget af Region Sjælland  
 Pernille Axel Gregersen, udpeget af Region Midtjylland (afbud)  
 Lilian Bomme Ousager, udpeget af Region Syddanmark (afbud)  
 Birgitte Diness, udpeget af LVS (afbud)  
 Sabine Grønborg, udpeget af LVS  
 Allan Lund, udpeget af LVS (afbud)  
 Liselotte Wesley Andersen, udpeget af Danske Patienter  
 Hanne Hove, udpeget af RKKP

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen