

Dette dokument kan **ikke** fremsendes til NGC som indstilling af en patientgruppen. NGC modtager udelukkende elektronisk indsendte indstillingskemaer, via det link du har fået tilsendt.

1. Kontaktoplysninger for fagperson, der indstiller

2. Navn

3. Stilling

4. Ansættelsessted

5. Email

6. Telefonnummer

7. Angiv navne på eventuelle medindstillere

8. Hvem indsendes indstillingen på vegne af:

Anfør navn for den/de region(er) eller specialebærende selskab under LVS, der står bag indstillingen.

(Angiv gerne flere svar)

(Vælg mindst 1 svaralternativer)

- Region Hovedstaden
- Region Midtjylland
- Region Nordjylland
- Region Sjælland
- Region Syddanmark
- Børne- og Ungdomspsykiatrisk Selskab i Danmark
- Dansk Cardiologisk Selskab
- Dansk Dermatologisk Selskab
- Dansk Endokrinologisk Selskab

- Dansk Hæmatologisk Selskab
- Dansk Karkirurgisk Selskab
- Dansk Kirurgisk Selskab
- Dansk Lungemedicinsk Selskab
- Dansk Nefrologisk Selskab
- Dansk Neurokirurgisk Selskab
- Dansk Neurologisk Selskab
- Dansk Oftalmologisk Selskab
- Dansk Ortopædisk Selskab
- Dansk Patologiselskab
- Dansk Psykiatrisk Selskab
- Dansk Pædiatrisk Selskab
- Dansk Radiologisk Selskab
- Dansk Reumatologisk Selskab
- Dansk Samfundsmedicinsk Selskab
- Dansk Selskab for Akutmedicin
- Dansk Selskab for Almen Medicin
- Dansk Selskab for Anæstesiologi og Intensiv Medicin
- Dansk Selskab for Arbejds- og Miljømedicin
- Dansk Selskab for Gastroenterologi og Hepatologi
- Dansk Selskab for Geriatri
- Dansk Selskab for Infektionsmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Biokemi
- Dansk Selskab for Klinisk Farmakologi

- Dansk Selskab for Klinisk Fysiologi og Nuklearmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Immunologi
- Dansk Selskab for Klinisk Mikrobiologi
- Dansk Selskab for Klinisk Onkologi
- Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
- Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi
- Dansk Selskab for Otolaryngologi Hoved- & Halskirurgi
- Dansk Selskab for Plastik- og Rekonstruktionskirurgi
- Dansk Thoraxkirurgisk Selskab
- Dansk Urologisk Selskab

9. Anfør evt. udtalelse/prioritering fra relevante specialeselskab(er) vedr. indstilling (afhængig af den valgte proces for inddragelse af LVS).

10. Hvilket specialebærende lægevidenskabeligt selskab(er) hører denne indstilling under (der kan sættes flere krydser)

(Angiv gerne flere svar)

- Børne- og Ungdomspsykiatrisk Selskab i Danmark
- Dansk Cardiologisk Selskab
- Dansk Dermatologisk Selskab
- Dansk Endokrinologisk Selskab
- Dansk Hæmatologisk Selskab
- Dansk Karkirurgisk Selskab
- Dansk Kirurgisk Selskab
- Dansk Lungemedicinsk Selskab
- Dansk Nefrologisk Selskab
- Dansk Neurokirurgisk Selskab
- Dansk Neurologisk Selskab
- Dansk Oftalmologisk Selskab
- Dansk Ortopædisk Selskab
- Dansk Patologiselskab
- Dansk Psykiatrisk Selskab
- Dansk Pædiatrisk Selskab
- Dansk Radiologisk Selskab
- Dansk Reumatologisk Selskab
- Dansk Samfundsmedicinsk Selskab
- Dansk Selskab for Akutmedicin

- Dansk Selskab for Almen Medicin
- Dansk Selskab for Anæstesiologi og Intensiv Medicin
- Dansk Selskab for Arbejds- og Miljømedicin
- Dansk Selskab for Gastroenterologi og Hepatologi
- Dansk Selskab for Geriatri
- Dansk Selskab for Infektionsmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Biokemi
- Dansk Selskab for Klinisk Farmakologi
- Dansk Selskab for Klinisk Fysiologi og Nuklearmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Immunologi
- Dansk Selskab for Klinisk Mikrobiologi
- Dansk Selskab for Klinisk Onkologi
- Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
- Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi
- Dansk Selskab for Otolaryngologi Hoved- & Halskirurgi
- Dansk Selskab for Plastik- og Rekonstruktionskirurgi
- Dansk Thoraxkirurgisk Selskab
- Dansk Urologisk Selskab

11. Hvilke andre specialebærende selskaber vurderes relevante for håndtering af denne patientgruppe

(Angiv gerne flere svar)

- Børne- og Ungdomspsykiatrisk Selskab i Danmark
- Dansk Cardiologisk Selskab
- Dansk Dermatologisk Selskab
- Dansk Endokrinologisk Selskab
- Dansk Hæmatologisk Selskab
- Dansk Karkirurgisk Selskab
- Dansk Kirurgisk Selskab
- Dansk Lungemedicinsk Selskab
- Dansk Nefrologisk Selskab
- Dansk Neurokirurgisk Selskab
- Dansk Neurologisk Selskab
- Dansk Oftalmologisk Selskab
- Dansk Ortopædisk Selskab
- Dansk Patologiselskab
- Dansk Psykiatrisk Selskab
- Dansk Pædiatrisk Selskab
- Dansk Radiologisk Selskab
- Dansk Reumatologisk Selskab
- Dansk Samfundsmedicinsk Selskab
- Dansk Selskab for Akutmedicin
- Dansk Selskab for Almen Medicin

- Dansk Selskab for Anæstesiologi og Intensiv Medicin
- Dansk Selskab for Arbejds- og Miljømedicin
- Dansk Selskab for Gastroenterologi og Hepatologi
- Dansk Selskab for Geriatri
- Dansk Selskab for Infektionsmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Biokemi
- Dansk Selskab for Klinisk Farmakologi
- Dansk Selskab for Klinisk Fysiologi og Nuklearmedicin
- Dansk Selskab for Klinisk Immunologi
- Dansk Selskab for Klinisk Mikrobiologi
- Dansk Selskab for Klinisk Onkologi
- Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
- Dansk Selskab for Obstetrik og Gynækologi
- Dansk Selskab for Otolaryngologi Hoved- & Halskirurgi
- Dansk Selskab for Plastik- og Rekonstruktionskirurgi
- Dansk Thoraxkirurgisk Selskab
- Dansk Urologisk Selskab

13. Beskriv patientgruppen samt begrundelsen for indstilling til helgenomsekventering.

14. Angiv indikation(er) for inklusion til helgenomsekventering.

Angiv sygdomsdiagnose/observationsdiagnose, eller tilstand

15. Indikation 1

16. Indikation 2

17. Indikation 3

18. Indikation 4

19. Indikation 5

20. Indikation 6

21. Indikation 7

22. Indikation 8

23. Indikation 9

24. Indikation 10

25. Ved flere end 10 indikationer kan de resterende angives her

Nummerér venligst indikationerne

26. Anfør de væsentligste kriterier for henvisning til helgenomsekventering for hver indikation.

Overvej fx:

- Uafklaret patogenese/ætiologi
- Skal der være familiær disposition?
- Skal der være særlige kliniske symptomer tilstede eller fraværende?
- Er der særlige parakliniske fund, der skal være opfyldt før hel-genomsekventering tilbydes? Fx genetisk diagnostik, biokemi, immunologi, patologi, billeddiagnostik.
- Er der krav om varighed af tilstand for henvisning til WGS?
- Er der differentialdiagnoser, der skal udelukkes?
- Er der særlige krav til forudgående behandling?

28. Ved pladsmangel kan der angives yderligere kriterier her

29. Angiv, om der er særlige alderskriterier

(Fx under 18 år)

30. Beskriv hvilken genetisk laboratoriediagnostik, der evt. anvendes for patientgruppen, og som forventes erstattet af helgenomsekventering.

(Angiv gerne flere svar)

- Ingen
- Exom
- Mikroarray

Genpanel

Andet (beskriv)

31. Antal af nyhenviste patienter

Angiv forventet antal nyhenviste patienter per år nationalt, der opfylder kriterierne for helgenomsekventering.

For flere indikationer, angiv forventet antal per indikation.

32. Indikation 1

(Angiv værdi)

33. Indikation 2

(Angiv værdi)

34. Indikation 3

(Angiv værdi)

35. Indikation 4

(Angiv værdi)

36. Indikation 5

(Angiv værdi)

37. Indikation 6

(Angiv værdi)

38. Indikation 7

(Angiv værdi)

39. Indikation 8

(Angiv værdi)

40. Indikation 9

(Angiv værdi)

41. Indikation 10

(Angiv værdi)

42. Ved flere end 10 indikationer kan de resterende forventede antal angives her

Besvar følgende for hver indikation

forventet antal nyhenviste patienter per år nationalt, der opfylder kriterierne for helgenomsekventering.

43. Findes der en gruppe af tidligere henviste patienter, der opfylder de angivne kriterier, som ønskes undersøgt med helgenomsekventering? Angiv antal patienter per indikation

(ved ja ledes du videre for at angive antal)

(Angiv kun ét svar)

Ja

Nej - Gå til 56

44. Antal af tidligere henviste patienter

Angiv antal af tidligere henviste patienter per indikation

45. Indikation 1

(Angiv værdi)

46. Indikation 2

(Angiv værdi)

47. Indikation 3

(Angiv værdi)

48. Indikation 4

(Angiv værdi)

49. Indikation 5

(Angiv værdi)

50. Indikation 6

(Angiv værdi)

51. Indikation 7

(Angiv værdi)

52. Indikation 8

(Angiv værdi)

53. Indikation 9

(Angiv værdi)

54. Indikation 10

(Angiv værdi)

55. Ved flere end 10 indikationer kan de resterende forventede antal angives her

Besvar følgende for hver indikation

forventet antal nyhenviste patienter per år nationalt, der opfylder kriterierne for helgenomsekventering.

56. Anfør på hvilket niveau, jvf specialeplan, foregår udredning og behandling af patientgruppen.

Ved flere indikationer, anfør niveauet per indikation.

57. Anbefales det, at patientgruppen inkluderes i allerede udvalgt patientgruppe (hvis der svares ja vil du skulle angive hvilken i næste spørgsmål)

(Angiv kun ét svar)

Ja

Nej - Gå til 59

58. I hvilken udvalgt patientgruppe kan de beskrevne indikationer med fordel inkluderes

(Angiv kun ét svar)

- | | |
|----------------------------------------------------------------|--------------------------|
| Arvelig hæmatologisk sygdom | <input type="checkbox"/> |
| Arvelige hjertesygdomme | <input type="checkbox"/> |
| Børn og unge med kræft (0-18 år) | <input type="checkbox"/> |
| Børn og unge under 18 med sjældne sygdomme | <input type="checkbox"/> |
| Endokrinologi | <input type="checkbox"/> |
| Føtal medicin (neo- og perinatal patientgruppe inkluderet) | <input type="checkbox"/> |
| Hæmatologisk cancer | <input type="checkbox"/> |
| Kræft hos unge voksne (18-30 år) samt arvelig kræft hos voksne | <input type="checkbox"/> |

Neurogenetiske patienter

Nyresvigt

Primær immundefekt

Psykatri børn og unge

Sjældne sygdomme hos voksne

Uhelbredelig kræft

59. Antal analyser

Beskriv forventet årligt antal helgenomsekventeringer, der skal udføres for patientgruppen.

Overvej fx per patient:

- foretages analysen kun som singleton?
- skal der udføres samtidig analyse på andre individer, fx trioanalyse?
- er der behov for flere helgenomsekventeringer per patient? Fx:
 - o flere prøvematerialer (blod og væv)
 - o for analyse af somatiske varianter (behov for øget dækning af genomet)
 - o for gentagne analyser

61. Forventet årligt antal helgenomsekventeringer, der skal udføres for patientgruppen.

(Angiv værdi)

62. Eventuelle kommentarer

63. Faglighed og værdi for patienten

Anfør i nedenstående spørgsmål om muligt relevante publikationer (maks. 5) eller fx opgørelser fra nationale eller international erfaring der ligger til grund for vurderingen. Overordnede artikler om generel brug af WES/WGS vedlægges ikke.

64. Hvad er det diagnostiske udbytte (%) for patientgruppen med nuværende genetiske diagnostik.

(Angiv kun ét svar)

- Vides ikke
- Ca 5%
- Ca 10%
- Ca 15%
- Ca 20%

- Ca 25%
- Ca 30%
- Ca 40%
- Ca 45%
- Ca 50%
- Ca 55%
- Ca 60%
- Ca 65%
- Ca 70%
- Ca 75%
- Ca 80%
- Ca 85%
- Ca 90%
- Ca 95%
- Ca 100%

65. Anfør grundlag for vurderingen

66. Hvad er det forventede diagnostiske udbytte (%) for patientgruppen ved adgang til helgenomsekventering.

(Angiv kun ét svar)

- Vides ikke
- Ca 5%
- Ca 10%
- Ca 15%
- Ca 20%
- Ca 25%
- Ca 30%
- Ca 40%
- Ca 45%
- Ca 50%
- Ca 55%
- Ca 60%
- Ca 65%
- Ca 70%
- Ca 75%
- Ca 80%
- Ca 85%
- Ca 90%
- Ca 95%
- Ca 100%

67. Anfør grundlag for vurderingen

68. Hvordan vil helgenomsekventering tilføre væsentlig klinisk værdi for patientgruppen

herunder fx ved at:

- afklare diagnose,
- forbedre prognose,
- ændre udrednings- og/eller behandlingsfor-løb
- tillade/forbedre familie-udredning og genetisk rådgivning
- valg af behandling

70. Anfør grundlag for vurderingen

71. Beskriv potentialet for fremtidige patienter, hvor resultater, vidensopsamling og forskning på kort sigt kan medføre forbedringer for patienterne.

Anfør evt. kliniske databaser på området, regionale, nationale og inter-nationale.

Anfør evt. aktuel dansk eller international forskningsaktivitet og miljøer inden for området

73. Anfør grundlag for vurderingen

75. Beskriv om og i hvilket omfang, helgenomsekventering allerede er i klinisk anvendelse for patientgruppen.

76. Beskriv om og i hvilket omfang, der allerede er etableret et nationalt samarbejde om klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen.

77. Vurder eventuelle udfordringer for en national implementering af helgenomsekventering for denne patientgruppe.

78. Anfør, om der findes stærke faglige kliniske miljøer i Danmark af særlig relevans for patientgruppen og eventuelle internationalt samarbejde.

79. Beskriv international erfaring, der er for klinisk anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen.

Anfør relevante publikationer (maks. 5) eller opgørelser fra nationale eller internationale erfaringer, der ligger til grund for vurderingen.

80. Samfundsøkonomiske overvejelser

Beskriv på et overordnet niveau overvejelser om hvilke forventninger der er til de resurse-mæssige konsekvenser ift. det samlede patientforløb ved adgang til helgenomsekventering, fx:

- Hurtigere og mere effektive patientforløb
- Færre/flere enkeltstående undersøgelser
- Forbedret diagnostik
- Målrettet behandling
- Forbedret familieudredning og genetisk rådgivning
- Øgede/nedsatte medicinudgifter
- Forbedret prognose

82. Andet

83. Angiv hvilke faggrupper og specialer, der bør involveres i et nationalt specialistnetværk for patientgruppen ([Kommissorie](#)).

84. Angiv evt. øvrige forhold, man bør være opmærksom på ift. patientgruppen.

Dette dokument kan **ikke** fremsendes til NGC som indstilling af en patientgruppen. NGC modtager udelukkende elektronisk indsendte indstillingskemaer, via det link du har fået tilsendt.

KUN TIL ORIENTERING