



## Referat

### 1. møde i nationalt specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Dato: 03-06-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2109315  
Dok.nr.: 1771558

**Dato: 3. juni 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)**

**Mødeleder: Lene Heickendorff**

**Sekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
	5 min.	Velkommen og dagsorden
1	90 min.	Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier, opgave 1
2	20 min.	Introduktion til opgave 2 og videre proces
3	5 min.	Evt.

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme

Lene Heickendorff (formand) NGC

Henrik Kjærulf Jensen, (næstformand) (udpeget af Region Midtjylland)

Lars Juel Andersen, udpeget af Region Sjælland

Finn Lund Henriksen, udpeget af Region Syddanmark

Henning Bundgaard, udpeget af Region Hovedstaden

Jens Mogensen, udpeget af Region Nordjylland

Anne Tybjerg-Hansen, udpeget af LVS

Birgitte Diness, udpeget af LVS

Torsten Bloch Rasmussen, udpeget af LVS

Henning Bundgaard, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

Gunnar Gisslasson, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen

Gitte Tofterup Hansen

## Pkt. 1/2021

### Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier for patientgruppen (opgave 1)

---

#### Indstilling

---

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket på basis af bilag 1 drøfter indikationer og kriterier med henblik på at opnå konsensus om overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen arvelige hjertesygdomme. Herunder drøftes de tre supplerende indikationer, som blev foreslået på intromødet den 26. maj, jf. referat fra mødet.
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

#### Referat

---

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden var der ingen nye væsentlige forhold vedr. medlemmernes habilitet, som blev bragt op. Alle medlemmer var således habile.

Specialistnetværket drøftede de foreslåede otte overordnede indikationer, og det blev besluttet, at der fremadrettet arbejdes videre med følgende syv overordnede indikationer:

- Thorakal aortasygdom (Torsten og Birgitte, Lars)
- Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) (Jens, Lars, Torsten)
- Langt QT syndrom (LQTS) (Henrik og Finn, Henning)
- Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)/Idiopatisk ventrikelflimren (IVF) (Henrik og Finn, Henning)
- Brugada (BrS) (Henrik og Finn, Henning og Jens)
- Familiær dilateret kardiomyopati (DCM) (Jens og Torsten, Lars)
- Arytmogen kardiomyopati (Finn og Henrik, Henning, Jens)

Evt. videre arbejde med afgrænsningsskema for indikationen Aborted cardiac death/sudden cardiac death afventer afklaring fra NGC vedr. et spørgsmål omkring mulighed for inklusion af prøver fra afdøde i NGC regi, som blev rejst på mødet.

Det fremsendte afgrænsningsskema for Brugada (BrS) blev drøftet i detaljer på mødet, og følgende blev besluttet vedr. den videre proces for specialistnetværkets samlede arbejde med opgave 1:

- Henrik Kjærulf Jensen renskriver afgrænsningsskemaet for BrS på baggrund af de tilføjelser til det, der blev lavet ved mødet.
- Afgrænsningsskemaet sendes den 4. juni til en samlet videre bearbejdning ved Finn Lund Henriksen, Henning Bundgaard, Jens Mogensen og Henrik Kjærulf Jensen.

- Frist for indsendelse af videre bearbejdet afgrænsningsskema for BrS (Finn, Henning, Jens og Henrik) er den 11. juni kl. 12 til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk).
- Afgrænsningsskemaet for BrS sendes herefter til kommentering hos hele specialistnetværket senest den 11. juni med henblik på, at BrS-afgrænsningsskemaet kan fungere som model for udarbejdelse af afgrænsningsskemaer for de øvrige seks indikationer.
- Frist for indsendelse af bemærkninger til afgrænsningsskemaet for Brs for alle medlemmer er den 17. juni kl. 12.
- BrS-afgrænsningsskemaet tilrettes af Finn, Henning, Jens og Henrik mellem den 17.6. og 21. 6. ud fra eventuelt fremsendte bemærkninger fra medlemmerne.
- Udkast til afgrænsningsskemaer for de øvrige seks indikationer udsendes til hele specialistnetværket sammen med det gennemarbejdede afgrænsningsskema for BrS senest den 22. juni.
- De personer, som ovenfor er angivet ud for hver indikation arbejder sammen om at udarbejde gennemarbejdede afgrænsningsskemaer for indikationerne. De seks afgrænsningsskemaer drøftes ved næste møde den 25. august.
- Frist for indsendelse af de gennemarbejdede afgrænsningsskemaer for de seks indikationer er den 11. august kl. 12 til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk).

## Problemstilling

---

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De 60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

Specialistnetværkets opgave er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på de styrende principper, således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i de indstillinger og som ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

## Løsning

---

Medlemmer af specialistnetværket har indsendt forslag til indikationer og kriterier (bilag 1) på baggrund af indstillingerne.

På mødet drøftes patientgruppen, indikationerne og kriterierne for patientgruppen med henblik på, at det giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen. Formålet er, at specialistnetværket opnår konsensus om de overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.

For den samlede opgave 1 skal specialistnetværket:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.

### Videre proces

---

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

### Bilag

---

- Bilag 1.1 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Thorakal aortasygdom (revideret version eftersendes inden den 3. juni kl. 8)
- Bilag 1.2 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)
- Bilag 1.3 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Langt QT syndrom (LQTS)
- Bilag 1.4 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)
- Bilag 1.5 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Brugada (BrS)
- Bilag 1.6 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Familiær dilateret kardiomyopati (DCM) (eftersendes inden den 3. juni kl. 8)
- Bilag 1.7 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Aborted cardiac death/sudden cardiac death (eftersendes inden den 3. juni kl. 8)
- Bilag 1.8 Udkast til afgrænsningsskema for indikationen Arytmogen kardiomyopati (eftersendes inden den 3. juni kl. 8)
- Bilag 2. Indstilling for Arvelige hjertesygdomme\_Nr. 20

### Pkt. 2/2021

**Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen**

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

## Referat

---

Lene Heickendorff orienterede kort om opgave 2. Opgaven tages op igen ved næste møde, og der bliver fremsendt skriftlig information om opgaven forud for mødet.

## Problemstilling

---

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges.

Endvidere skal der udarbejdes forslag til fremtidig set-up ved overgang til helgenomsekventering.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for at understøtte klinisk praksis for patientgruppen. Kortlægningen skal desuden give styregruppen for implementering af personlig medicin overblik over organisering omkring patientgruppen.

## Videre proces

---

Specialistnetværket drøfter proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

## Bilag

---

- Bilag 1: Skema 2 til kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af de enkelte indikationer i patientgruppen

## Pkt. 3 Eventuelt

---

## Referat

---

Lene Heickendorff orienterede om datoerne for specialistnetværkets møder i 2021:

- 2. møde holdes den 25. august, kl. 13.30-15.30
- 3. møde holdes den 23. september, kl. 13.30-15.30
- 4. møde holdes den 27. oktober, kl. 13.30-15.30