

Referat fra 7. møde i det Nationale Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos børn og unge under 18 år

Dato: 26. januar 2021
 Enhed: NGC
 Sagsbeh.: MKK.NGC
 Sagsnr.: 2017739
 Dok.nr.: 1560492

Tidspunkt 19. januar 2021 kl. 13.30 – 15.00
 Sted Videomøde TEAMS
 Link til videomøde er indsat i mødeindkaldelsen.

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Birgitte Nybo Jensen (formand) Chief Medical Officer (CMO), Nationalt Genom Center (NGC)	X	N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)	x	Region Nordjylland: Lise Lotte Bjerregaard (pædiatri)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (klinisk genetik)	X	Region Nordjylland: Anja Lisbeth Frederiksen (klinisk genetik)	
Region Nordjylland: Inge Søkilde Pedersen (klinisk akademiker)	X		
Region Midtjylland: Mette Møller Handrup (pædiatri)	X	Region Midtjylland: Signe Bech Nielsen (pædiatri)	
Region Midtjylland: Pernille Axél Gregersen (klinisk genetik)	X	Region Midtjylland: Naja Becher (klinisk genetik)	
Region Midtjylland: Rikke Christensen (klinisk akademiker)	X	Region Midtjylland: Lotte Andreasen (klinisk akademiker)	
Region Syddanmark: Line Carøe Sørensen (pædiatri)	X	Region Syddanmark: Maria Kibæk (pædiatri)	
Region Syddanmark: Christina Fagerberg (klinisk genetik)	X	Region Syddanmark: Maria Rasmussen (klinisk genetik)	
Region Syddanmark og DSKA: Charlotte Brasch Andersen (klinisk akademiker)	X	Region Syddanmark: Kristina Sørensen (klinisk akademiker) DSKA: Jenny Blechingberg Friis (klinisk akademiker)	
Region Sjælland: Flemming Skovby (pædiatri)	X	Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	
Region Sjælland: Susanne Timshel (overlæge klinisk genetik)	-	Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)	x	Region Sjælland: Morten Dahl (klinisk akademiker)	

Region Hovedstaden: Sabine Grønberg (pædiatri)	-	Region Hovedstaden: Allan Lund (pædiatri)	
Region Hovedstaden: Elsebet Østergaard (klinisk genetik)	X	Region Hovedstaden: Tina Duelund Hjortshøj (klinisk genetik)	
Region Hovedstaden: Lotte Risom (klinisk akademiker)	X	Region Hovedstaden: Morten Dunø (klinisk akademiker)	
LVS: Allan Lund (pædiatri)	X	LVS: Sabine Grønberg (pædiatri)	
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	X	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	
Desuden deltager fra NGC: Bettina Lundgren, Lene Heickendorff, Peter Johansen, Cathrine Jespersgaard, Ole Lund og Mette Kofod Kahr (ref).			

Dagsorden

1. **Godkendelse af dagsorden v/Birgitte Nybo Jensen**
2. **Præsentation af opdateret strategi og ny governance model for personlig medicin v/Bettina Lundgren**
3. **Status for etablering af NGC infrastruktur v/Birgitte Nybo Jensen**
4. **Status for hospitalstest/specialistnetværkstest v/Cathrine Jespersgaard**
5. **Status for at gå i drift v/Birgitte Nybo Jensen**
6. **Behandling af underarbejdsgruppens oplæg til at følge udbytte og effekt af helgenomsekventering for patientgruppen v/ Peter Johansen**
7. **Specialistnetværk fremadrettet jf. ny governance model v/Birgitte Nybo Jensen**
8. **Evt.**

Tid	Punkt
5 min	<p>1: Godkendelse af dagsorden v/Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Sagsfremstilling Godkendelse af dagsorden</p> <p>Indstilling Dagsorden godkendes</p> <p>Referat Dagsorden blev godkendt.</p>
5 min.	<p>2. Præsentation af opdateret strategi og ny governance model for personlig medicin v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling Den opdaterede strategi og tilhørende nye governance model for personlig medicin præsenteres for specialistnetværket.</p>

	<p>Indstilling Det indstilles, at den opdaterede strategi samt ny governance model tages til efterretning.</p> <p>Referat Den nationale strategi for personlig medicin er blevet opdateret og forlænget med to år. Interessenter vil blive orienteret, så snart strategien bliver offentliggjort. Fokus i strategien er:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Implementering af infrastrukturen omkring helgenomsekventering • Forskningsinfrastrukturen • Udviklingen af personlig medicin i det danske sundhedsvæsen. <p>I den nye governancemodel er bestyrelsen og de fire udvalg erstattet af en styregruppe og advisory boards (forskning og infrastruktur, patienter og etik samt internationalt). Styregruppens medlemmer tæller regionernes sundhedsdirektører, en repræsentant fra Sundheds- og Ældreministeriet (endnu ukendt hvem), direktøren for NGC, Danske Regioners lægelige direktør og formanden for Ledelsesforum for Medicinsk Sundhedsforskning. Advisory boards skal rådgive NGC og kan via NGC løfte emner ind i styregruppen. Arbejdsgrupper, er overordnet inddelt i <i>kliniske arbejdsgrupper</i> (herunder specialistnetværk mv.) og <i>tekniske arbejdsgrupper</i> (fortolkning, tools og workflow mv.). Kommissorier for specialistnetværk er godkendt i styregruppen, for de øvrige arbejdsgrupper er de under udarbejdelse. Der er fokus på sammenhængskraften mellem de forskellige arbejdsgrupper. Styregruppen vil have de endelige godkendelser i forhold til drift og implementering af helgenomsekventering.</p> <p>Der er fokus på, at udviklingen af personlig medicin vil ske i tæt samarbejde med sundhedsvæsenets parter og forskningsmiljøer. Der etableres et nationalt partnerskab for sundhedsdata til forskning og innovation, hvor relevante aktører inden for sundhedsvæsenet og forskningsmiljøer mødes og drøfter brugen af danske sundhedsdata til forskning, kvalitetsudvikling og innovation – herunder til personlig medicin.</p> <p>Specialistnetværket tog status til efterretning.</p>
10 min.	<p>3: Status for etablering af NGC infrastruktur v/Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Sagsfremstilling Specialistnetværket orienteres om NGC's arbejde med at etablere infrastrukturen. Der vil bl.a. blive givet status for flg. emner:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Databehandlaftaler • Samtykkeerklæring • Endelig patientudvælgelse og proces for nedsættelse af specialistnetværk • Kreditering af NGC i forbindelse med publicering af case stories og anden forskning. (Læs om kreditering her). <p>Indstilling Det indstilles, at status for etablering af NGC's infrastruktur tages til efterretning.</p> <p>Referat Der blev givet status for følgende områder: Samarbejdsaftaler: Vedrørende aftale om regionernes indbyrdes forhold om brug af WGS: Hver enkelt af de fire andre regioner skal have databehandlaftaler med Region Hovedstaden og med Region Midtjylland om benyttelse af henholdsvis WGS Øst og WGS Vest. Udkast til disse aftaler (en</p>

fælles skabelon) er fremsendt fra Region M/Region H til de andre tre regioner. Region M/Region H afventer nu tilbagemelding på udkastet fra de andre tre regioner.

Databehandleraftalerne kan ikke stå alene, men skal suppleres med en samarbejdsaftale. Region H/Region M arbejder på at færdiggøre udkast til denne. De andre tre regioner har således ikke fået tilsendt et udkast endnu. NGC følger på sidelinjen løbende status på disse aftaler, men det er regionernes eget ansvar at få dem udarbejdet og underskrevet.

Vedrørende databehandleraftaler mellem hver af de 5 regioner og NGC om brug af HPC har NGC udsendt endelig version af databehandleraftale med tilhørende samarbejdsaftale (HPC-aftale) til alle fem regioner. NGC har sendt aftalerne ud og afventer tilbagemelding fra Region Syddanmark og Region Sjælland.

Databehandler aftalerne skal være på plads før der kan køres hospitalstest.

Samtykkeblanketter: Der er i december 2020 offentliggjort en let tilpasset version af samtykkeblanketten med yderligere præciseringer på baggrund af input fra Region Hovedstaden og Dansk Føtalmedicinsk Selskab. Hovedændringerne er:

Standard-blanket: Det er tydeliggjort, at der kan være to underskrivere (ved fælles forældremyndighed).

Blanket til gravide: Det er præciseret, at det er den gravides CPR-nummer der skal anføres (da data gemmes under hendes CPR-nummer). Der er desuden udarbejdet en blanket vedr. selvbestemmelse over data, som er tilpasset prænatal diagnostik.

For både standardblanket og blanket til gravide gælder, at felt til behandlerunderskrift er fjernet for at begrænse behov for manuel behandling.

Der blev stillet spørgsmål til muligheden for en pixieudgave, evt. som et supplement til den lange udgave, så det er muligt for patienten/de pårørende at vælge. Dette vil blive taget med i overvejelser ved næste opdatering. En proces for en ny revidering vil skulle aftales. Regionerne vil være mere ind over en sådan proces.

En engelsk oversættelse er igangsat og forventes klar i februar. Der følges op på, om oversættelser til andre sprog er regionernes ansvar eller National Genom Centers ansvar.

Proces for udvælgelse af nye patientgrupper: Første indstillingsrunde er afsluttet og 12 nye patientgrupper udvalgt af styregruppen. Der nedsættes specialistnetværk til seks af patientgrupperne i 1. og 2. kvartal. De resterende nedsættes i efteråret 2021.

Milepæle:

(Dec. 2020) Pilot på dataindberetning.

(Jan/feb. 2021) Test og i drift med de første patientprøver "Patienter med sjældne sygdomme".

(1. halvår 2021) Nedsættelse af nye specialistnetværk, anden indstillingsrunde igangsættes og etablering af forskeradgang.

Kreditering ved forskning: I forhold til *uden videnskabelig involvering*: Hvis publikationen er helt eller delvist baseret på data som er sekventeret af og/eller opbevaret i Nationalt Genom Center: *"This work was based on data from Danish National Genome Center, which is supported by the Novo Nordisk Foundation."*

	<p>I forhold til <i>videnskabelig involvering</i> og i relation til medforfatterskab tages udgangspunkt i publikationen "Den danske kodeks for integritet i forskning". Find retningslinjerne på ngc.dk/forskning.</p> <p>Specialistnetværket tog status for etablering af NGC infrastruktur til efterretning.</p>
15 min.	<p>4. Status fra igangværende hospitalstest v/Cathrine Jespersgaard</p> <p>Sagsfremstilling Specialistnetværket får status på Region Midtjylland og Region Hovedstadens igangværende hospitalstest af helgenomsekventering til børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme.</p> <p>Indstilling Det indstilles, at status for hospitalstesten tages til efterretning.</p> <p>Referat Region Hovedstaden og Region Midtjylland begyndte test af infrastrukturen i oktober. Der var behov for at køre data igen, da det var nødvendigt med flere justeringer, bl.a. i pipeline og i forhold til citrixadgang.</p> <p>Begge regioner har leveret data retur, og NGC udarbejder rapporter, som sendes til den pågældende afdeling og WGS facilitet mhp. review af rapport. Der udarbejdes individuelle rapporter for de involverede afdelinger, som til sidst samles i en samlet rapport for alle regioner mhp. evaluering i arbejdsgruppen for ønsker til infrastrukturen. Den afsluttede rapport vil blive godkendt af NGC.</p> <p>Efter gennemgangen af status fra hospitalstesten fortalte Rikke Christensen fra klinisk genetisk afdeling, Region Midtjylland om erfaringerne i forhold til testen. Rikke fortalte, at det har været nyt at bruge Varseq, men med de nye justeringer og nogle tilrettede arbejdsgange er forventningen, at det vil gå mere smidigt. De føler sig fortrolige med at arbejde i HPC'en og i Varseq efter at have afprøvet systemet, modtaget data og udarbejdet analyse.</p> <p>Der blev i netværket udtrykt bekymring for, at test på nuværende kun kører i regionerne, hvor WGS faciliteterne er beliggende, og dermed bekymring for at regionerne ikke vil komme på infrastrukturen på samme tid. NGC forventer at databehandleraftalerne meget snart er faldet på plads, og at alle regioner derfor stort set vil komme på samtidig. Det kan ses som en fordel, at de største justeringer er gennemført.</p> <p>Specialistnetværket tog status for hospitalstest til efterretning.</p>
10 min.	<p>5. Status for at gå i drift v/Cathrine Jespersgaard</p> <p>Sagsfremstilling Specialistnetværket orienteres om status for at gå i drift med patientprøver for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme.</p> <p>Indstilling Det indstilles, at planen for at gå i drift tages til efterretning.</p> <p>Referat</p>

	<p>Proces og forventet tidsplan for at gå i drift blev præsenteret.</p> <p>Efter godkendt rapport efter hospitalstest melder NGC klar til patientprøver for den enkelte patientgruppe pr mail via regionernes hovedpostkasse med kopi til:</p> <ul style="list-style-type: none"> • laboratoriefaciliteter • fortolkende afdeling • regionens kontaktperson inden for personlig medicin. <p>Specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme får tilsendt mail med klarmelding til orientering.</p> <p>Den forventede tidsplan er for Region Midtjylland, at mail vil blive udsendt i uge 3/4 og for Region Hovedstaden i uge 4/5.</p> <p>NGC adviserer regionerne, når databehandleraftalerne er på plads, så afdelingerne kan gøre sig klar til at sende patientprøver.</p>
25 min.	<p>6. Oplæg om hvordan udbytte og effekt af helgenomsekventering for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme skal følges v/arbejdsgruppen og Peter Johansen</p> <p>Sagsfremstilling</p> <p>Arbejdsgruppen under specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år, har, på baggrund af kommentarer modtaget til dokumentet 'UDKAST opfølgning og effekt af WGS hos børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme', udsendt til specialistnetværket og dateret 12. maj 2020, udarbejdet et oplæg vedrørende udbytte og effekt af helgenomsekventering i patientgruppen. Følgende drøftes:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Skal det opgøres om en patient tidligere har fået foretaget exom analyse? 2. Skal det opgøres hvor mange prøver, der er kørt som singleton/duo/trio/kvadro analyse? 3. Skal det diagnostiske udbytte opgøres for patienter, der tidligere har fået foretaget exom analyse? 4. Skal det diagnostiske udbytte opgøres for forskellige typer af familieundersøgelser (Singleton/duo/trio/kvadro)? 5. Skal turn-around tid fra adgang til data til svar rapporteres? <p>I bilag 1 er der under hvert spørgsmål kort beskrevet nogle argumenter for og imod, der har været drøftet i arbejdsgruppen og/eller er blevet bragt op i specialistnetværket og som kan danne grundlag for specialistnetværkets diskussion.</p> <p>Den endelige version af dokumentet 'udbytte og effekt' vil efter specialistnetværkets drøftelse blive sendt til kommentering i Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering, der holder møde den 9. februar 2021. Specialistnetværkets anbefaling om opfølgning vil sammen med arbejdsgruppens kommentarer til dokumentet indgå i NGC's sagsfremstilling omkring plan for opfølgning. Behandling og endelig godkendelse af planen vil foregå i styregruppen for implementering af personlig medicin.</p> <p>Bilag 1: Anbefaling og oplæg til diskussion af parametre til at følge effekt af WGS hos børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme - møde den 19. januar 2021.</p>

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter og konkluderer på spørgsmålene 1-5 samt godkender anbefalingen af øvrige parametre om udbytte og effekt af helgenomsekventering for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme fra arbejdsgruppen.

Referat

De forskellige parametre der drøftes til mødet, stammer fra et oplæg, udarbejdet af under-arbejdsgruppe under specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år. Dokumentet er specialistnetværkets foreløbige forslag og rådgivning til styregruppen om hvilke parametre de vil anbefale følges for patientgruppen. Der blev spurgt til hvem, der var modtager af data, hvortil det blev svaret, at der var flere modtagere bl.a. styregruppen for implementering af personlig medicin, som skal følge effekten og brugen af WGS for patientgruppen. De kliniske miljøer vil herudover ligeledes have gavn af opgørelsen. Det blev kommenteret, at dataindsamlingen bør være så enkel som mulig og gerne automatiseret. Der er behov for afklaring af eventuelle juridiske problemstillinger omkring dataindsamling inden en ibrugtagning. De juridiske problemstillinger kan eventuelt løftes til en ny lov-runde.

De første parametre der blev drøftet, var parametre hvor der ikke var indkommet kommentarer i den tidligere skriftlige høring:

- Totalt antal prøver
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til NGC
- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives

Det blev kommenteret, at det var svært at estimere opgavens størrelse, før man præcis ved hvor mange prøver, det handler om. Specialistnetværket anbefaler, at ovenstående punkter opgøres for patientgruppen.

Specialistnetværket drøftede herefter spørgsmål 1 og 3:

- Skal det opgøres om en patient tidligere har fået foretaget exom analyse?
- Skal det diagnostiske udbytte opgøres for patienter, der tidligere har fået foretaget exom analyse?

Der blev kommenteret, at det kan være fagligt interessant at opgøre om en prøve tidligere har fået exom sekventering. Der var dog enighed om, at dette er ressourcekrævende og mest interessant for et videnskabeligt arbejde. Der var kommentar om, at hvis man ønskede dette burde det opgøres for alle prøver, der tidligere har fået genetisk undersøgelse f. eks genpanel eller mikroarray. Der var ydermere kommentar om, at det kan være en vigtig parameter at kigge på, hvis man observerer et lavt diagnostisk udbytte.

Det blev konkluderet, at selvom det kan have klinisk værdi, bør det ikke følges i regi af NGC om en prøve tidligere har fået exom sekventering. Klinikkerne har mulighed for selv at lave opgørelsen, hvis dette skulle ønskes.

Specialistnetværket drøftede herefter spørgsmål 2 og 4:

- Skal det opgøres hvor mange prøver, der er kørt som singleton/duo/trio/kvadro analyse?
- Skal det diagnostiske udbytte opgøres for forskellige typer af familieundersøgelser (Singleton/duo/trio/kvadro)?

	<p>Specialistnetværket anbefaler ikke, at dette følges i regi af NGC, da det vil være meget ressourcekrævende at opføre, og primært har videnskabelig interesse. Klinikkerne har mulighed for selv lave opgørelsen, hvis dette skulle ønskes.</p> <p>Specialistnetværket drøftede herefter spørgsmål 5</p> <ul style="list-style-type: none"> • Skal turn-around tid fra adgang til data til svar rapporteres? <p>Det blev kommenteret, at den kliniske svartid er vigtig, men det må ikke blive til en konkurrence. Det kan være komplekst at følge svartiden, og specialistnetværket anbefaler derfor, at den kliniske svartid opgøres, men at der skal foregå en diskussion i specialistnetværket om hvordan svartiden følges i praksis, således at man undgår uhensigtsmæssigheder.</p> <p>Specialistnetværket anbefaler på baggrund af disse drøftelser, at følgende parametre opgøres for at følge effekten af WGS for patientgruppen børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Totalt antal prøver • Antal prøver per indikation • Antal prøver per region/afdeling • Diagnostisk udbytte • Diagnostisk udbytte per indikation • Tid undervejs til NGC • Tid fra modtagelse i NGC til data frigives • Tid fra data frigives til patienten har fået svar (metode drøftes i specialistnetværket på kommende møde) <p>Det anbefales at totalt antal prøver, antal prøver per indikation, antal prøver per region/afdeling, tid undervejs til NGC og tid fra modtagelse i NGC til data frigives opgøres på månedlig basis og diagnostisk udbytte, diagnostisk udbytte per indikation samt tid fra data frigives til patienten har fået svar opgøres kvartalsvis.</p>
10 min.	<p>7. Specialistnetværk fremadrettet jf. ny governance model v/Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Sagsfremstilling</p> <p>I forbindelse med opdatering af strategien for personlig medicin og den nye governance model udarbejdes nye kommissorier for flere af arbejdsgrupperne, herunder specialistnetværk. Kommissoriet for specialistnetværk er godkendt af styregruppen for implementering af personlig medicin den 8. januar 2021.</p> <p>Specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år var det første specialistnetværk og blev nedsat som pilot for specialistnetværk med henblik på at få erfaringer med sammensætning, arbejdsform og proces. På møde den 22. juni 2020 drøftede specialistnetværket arbejdet for specialistnetværk i et fremadrettet perspektiv. Se referat.</p> <p>Specialistnetværket har løst konkrete opgaver i forhold til afgrænsning af patientgruppen. Specialistnetværket har været en stor hjælp i den forbindelse og har arbejdet konstruktivt med alle deres opgaver.</p>

I det nye kommissorium er der lagt vægt på tre overordnede opgaver:

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS).
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen.
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt.

Specialistnetværkenes rolle er at bidrage med sundhedsfaglig rådgivning om den pågældende patientgruppe til Nationalt Genom Center til brug for den nationale ibrugtagning af helgenomsekventering, Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse. Styregruppen har det overordnede ansvar for implementering.

Det nye kommissorium er vedlagt til orientering.

På mødet orienteres desuden om det fremadrettede arbejde i specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år jfr. nyt kommissorium.

Bilag 2: Godkendt Kommissorium specialistnetværk_110121 - Specialistnetværksmøde den 19. januar 2021.

Indstilling

Det indstilles, at nyt kommissorium for specialistnetværk og det fremadrettede arbejde i specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år tages til efterretning.

Referat

Det nye kommissorium for specialistnetværk blev præsenteret. De konkrete opgaver for arbejdsgruppen (se ovenfor i sagsfremstilling), specialistnetværkets rådgivende rolle og sammensætningen af medlemmer blev præsenteret. Det blev fremhævet, at der gennem kommissorierne for de tekniske arbejdsgrupper, er sikret en tæt sammenhæng, for at sikre, at erfaringen fra bl.a. de kliniske akademikere fortsat vil blive koblet til de kliniske arbejdsgrupper mhp. at sikre sammenhæng. I det nye kommissorium udpeges: En repræsentant (kliniker) fra hver region, tre medlemmer udpeget af Lægevidenskabelige Selskaber, en repræsentant fra Regionernes Kliniske Kvalitetsudviklings Program og en fra Danske Patienter. Formanden vil være en person fra National Genom Center, mens næstformanden vil være en af de udpegede regionale repræsentanter.

Der blev rejst en bekymring i forhold til den fremtidige sammensætning af medlemmer, herunder bl.a. at der ikke indgår kliniske akademikere i specialistnetværk. Bl.a. blev der på mødet rejst følgende konkrete bekymringspunkter:

- At uden kompetencer og erfaring fra klinisk laboratorie genetikere og kliniske genetikere vil koblingen mellem afdeling og laboratorium mangle, og et specialistnetværk kan gå i den forkerte retning i forhold til at kunne gå i drift.
- At de klinikere, der typisk udpeges ikke har daglig kontakt til laboratorierne og dermed mangler vigtig viden.
- At specialistnetværket bør afspejle samme set up som i klinikken og de indbyrdes afhængigheder.
- Der var forslag om at have to klinisk genetikere og to kliniske akademikere i hvert specialistnetværk.

	<ul style="list-style-type: none"> • At de kliniske akademikere, der har udført et stort arbejde i dette specialistnetværk ikke er inkluderet som faste medlemmer i kommende specialistnetværk. • At opdelingen i kliniske og tekniske arbejdsgrupper er gammeldags, da der i den kliniske hverdag ofte arbejdes i MDT. <p>NGC kvitterede for bemærkningerne. NGC har stor opmærksomhed på sammenhængskraften og den vigtige rolle de kliniske akademikere har. De kliniske akademikere vil være repræsenteret i en eller flere af de tekniske arbejdsgrupper, hvis arbejde vil være i tæt koordinering til specialistnetværk, herunder vil fx afgrænsning af patientgrupperne mv. blive koordineret og diskuteret med de tekniske arbejdsgrupper ligesom der vil være mulighed for at tilknytte ad hoc medlemmer fra relevante specialer. Kommissorierne for de tekniske arbejdsgrupper er under udarbejdelse og vil blive præsenteret for specialistnetværket. NGC implementerer den nye struktur og vil tilpasse, hvis det viser sig, at der bliver behov for det.</p> <p>Specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år fortsætter uændret frem til alle regioner har gennemført hospitalstest og påbegyndt indsendelse af patientprøver. Derefter genudpeges medlemmer jfr. nyt kommissorium.</p> <p>Specialistnetværket tog orientering om nyt kommissorium til efterretning og tilsluttede sig planen for specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år.</p>
10 min.	<p>8. Næste møde v/Birgitte Nybo Jensen</p> <p>Sagsfremstilling Næste møde i specialistnetværket for sjældne sygdomme for børn og unge under 18 år planlægges i april. Specialistnetværkets medlemmer kan komme med input til dagsordenen.</p> <p>Foreløbige dagsordenspunkter:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Status på hospitalstest • Status på at gå i drift • Afrapportering projekt Akutte Børn <p>Indstilling Det indstilles at tage de foreløbige dagsordenspunkter til et kommende møde til efterretning.</p> <p>Referat Specialistnetværket tog orientering om kommende møde til efterretning.</p>
5 min.	<p>9. Evt.</p> <p>Der blev udtrykt bekymring for det store antal af kommende specialistnetværk, hvilket vil afføde mange helgenomsekventeringer i forhold til antallet af uddannede fortolkere. Der er bekymring for lange svartider.</p> <p>Der er opmærksomhed på denne problematik. Den endelige beslutning om igangsættelse og implementering af den enkelte patientgrupper ligger i styregruppen for personlig medicin.</p>

Næste møde er endnu ikke datosat, men forventes at blive i april/maj 2021.