

Referat fra møde den 13.01.2020

Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme

Dato: 31. januar 2020
Dok.version.: 2.0

Tidspunkt: Kl. 11:00-14:00
Sted: Danske Regioner, Dampfærgevej 22, København, mødelokale: M.12+M.14 (stuen)
Mødeleder: Formanden, Bettina Lundgren
Referent: Anne Hauberg-Lund
Afbud: Flemming Skovby, Jens-Christian Holm, Allan Lund, Pernille Axél Gregersen, Susanne Boonen
Deltagere udover medlemmer: Lene Heickendorff (NGC), Peter Johansen (NGC), Kasper Thorsen (NGC), Cathrine Jespersgaard (NGC), Christina Nielsen (NGC ekstern), Anne Hauberg-Lund (NGC ekstern)

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, Nationalt Genom Center (NGC)		N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)	X	Region Nordjylland: Lise Lotte Bjerregaard (pædiatri)	
Region Nordjylland: Irene Kibæk Nielsen (klinisk genetik)	Vi-deo	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)	-	Region Midtjylland: Naja Becher (klinisk genetik)	
Region Midtjylland: Rikke Christensen (klinisk akademiker)	Vi-deo	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)	-	Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	-
Region Sjælland: Susanne Boonen (klinisk genetik)	-	Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)	Vi-deo	Region Sjælland: Morten Dahl (klinisk akademiker)	
Region Hovedstaden: Sabine Grønberg (pædiatri)	X	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)	-	LVS: Sabine Grønberg (pædiatri)	X
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	X	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	

Indhold

Referat	3
1. Godkendelse af dagsorden	3
2. Præsentation af afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen v/Lene Heickendorff og Arbejdsgruppen herfor.....	3
3. Drøftelse af afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen	4
4. Frokost	5
5. Præsentation af ønsker til NGC's infrastruktur v/Arbejdsgruppen herfor.....	5
6. Drøftelse af ønsker til NGC's infrastruktur.....	5
7. Kommende opgaver.....	6
8. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren	6
9. Evaluering og refleksioner v/Bettina Lundgren	7
10. Eventuelt	8

Referat

Tidspunkt	Dagsordenpunkt
11:00-11:05 (5 min.)	<p>1. Godkendelse af dagsorden</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Dagsorden for dette andet møde</i> i Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme godkendes. <p>Indstilling: Dagsordnen godkendes</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dagsordnen er ændret med: <ul style="list-style-type: none"> ○ nyt punkt 7 angående netværkets opgaver ○ ændring af "Indstilling" under punkt 3 fra "Drøftelse m.h.p. godkendelse" til "Drøftelse". Dette skyldes, 1) at afgrænsning og beskrivelse forventes forelagt Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin senere end først antaget, 2) Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen har lavet et <i>oplæg</i> til drøftelse og uddybning • <i>Ny dagsorden blev godkendt</i>
11:05-11:30 (25 min.)	<p>2. Præsentation af afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen v/Lene Heickendorff og Arbejdsgruppen herfor</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Udkast til afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen</i> præsenteres af Arbejdsgruppen herfor (nedsat på møde 11. december). Arbejdsgruppen har udarbejdet udkastet i tiden siden mødet d. 11. december. <p>Indstilling: Til orientering forud for drøftelse under punkt 3</p> <p>Bilag: Bilag 1: Udkast til Afgrænsning af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år</p>

	<p>Bilag 2: Udkast til Indstilling NGC - Sjældne Sygdomme Børn</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Indledende bemærkninger fra NGC: <ul style="list-style-type: none"> ○ Afgrænsning og beskrivelse skal tage <i>udgangspunkt i eksisterende strukturer</i> ○ Adgang til helgenomsekventering for patientgruppen skal være <i>ens på tværs af landet</i>, med afsæt i eksisterende regionale strukturer ○ Arbejdsgruppen, der består af Elsebet Østergaard, Sabine Grønberg, Mette Møller Handrup og Christina Fagerberg, har udarbejdet udkast til afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen, der skal drøftes under det efterfølgende punkt. Da patientgruppen er udvalgt uden forudgående indstillingsproces har arbejdsgruppen også udarbejdet et udfyldt indstillingskema for patientgruppen. • Indledende bemærkninger fra Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen: <ul style="list-style-type: none"> ○ Dette er et <i>oplæg til yderligere kvalificering</i> bl.a. med blik for regionale forskelle
<p>11:30-12:15 (45 min.)</p>	<p>3. Drøftelse af afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Udkast til afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen</i> udarbejdet af Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen drøftes i plenum m.h.p. at udarbejde en endelig afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen, som sendes til Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin m.h.p. behandling og tilslutning. <p>Indstilling: Til drøftelse</p> <p>Bilag: Bilag 1: Udkast til Afgrænsning af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år Bilag 2: Udkast til Indstilling NGC - Sjældne Sygdomme Børn</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Patientgruppen udvides til at omhandle børn og unge under 18 år. • Afgrænsning af patientgruppen tager overordnet afsæt i, hvor der i dag udføres fuld exomsekventering ved mistanke om sjældnen sygdom • Opfordring til at fokusere på en forholdsvist overordnet afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen, der skal have direkte adgang til helgenomsekventering og med plads til et lægefagligt skøn af, hvor det er relevant at supplere med helgenomsekventering • Øvrige emner/formuleringer som skal behandles i det videre arbejde med afgrænsning og beskrivelse: <ul style="list-style-type: none"> ○ Om afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Mistanke om genetisk årsag/mistanke om sjældnen genetisk lidelse ▪ Uddybning af undergrupper til afgrænsning skal beskrives med "eksempelvis" i stedet for "herunder" ▪ Udtalt hypotoni er dækket flere gange – denne formulering skal genovervejes ○ Beskrivelse af forhold omkring rekvisition til WGS: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Konference med specialist ▪ Dialog mellem pædiatri og klinisk genetik

	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hvem kan rekvirere helgenomanalyse? ○ Beskrivelse af forhold omkring tolkning af data, vurdering og svarafgivelse: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Hvor foregår tolkning af data, fx Klinisk Genetiske Afdelinger, Genomisk Medicin, Righospitalet? ▪ Hvor er der eksisterende strukturer ift. fortolkning af data? ▪ Faglig vurdering – multidisciplinære team-konferencer (MDT) konferencer ▪ Rekvirent i kontakt med MDT inkl. svar • Yderligere emner, som skal beskrives af arbejdsgruppen inden næste møde: <ul style="list-style-type: none"> ○ Antal patienter/år, der forventes til helgenomsekventering ved de forskellige afdelinger/regioner med skøn for antal helgenomsekventeringer, der skal udføres (trio) ○ Skal der for nogle indikationer laves foregående undersøgelser fx mikroarray før helgenomsekventering? ○ Skal kun nye prøver inkluderes? ○ Hvordan meldes nye indikationer til helgenomsekventering ind? • Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen <i>udvides med to medlemmer</i>: Irene Kibæk Nielsen og Line Carøe Sørensen. Peter Johansen og Lene Heickendorff deltager fortsat i arbejdsgruppen fra NGC. • <i>Næste udkast</i> udarbejdes af Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen og udsendes til medlemmerne senest d. 20. februar, hvilket er 14 dage før næste møde d. 5. marts
12:15-12:45 (30 min.)	4. Frokost
12:45-13:00 (15 min.)	<p>5. Præsentation af ønsker til NGC's infrastruktur v/Arbejdsgruppen herfor</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Ønsker til NGC's infrastruktur</i> præsenteres af Arbejdsgruppen for Infrastruktur (nedsat på møde 11. december). Arbejdsgruppen har udarbejdet præsentationen i tiden siden mødet d. 11. december. <p>Indstilling: Til orientering forud for drøftelse under punkt 6</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Arbejdsgruppen for infrastruktur har siden sidste møde d. 11. december <i>fundet prøver frem</i>, som kunne bruges til at teste NGC's infrastrukturen. Det har dog vist sig, at nogle af disse prøver ikke ville kunne anvendes pga. anførsel af andre genetiske undersøgelser end helgenomanalyse på samtykkeblanket. Prøver, der skal anvendes til test af infrastrukturen, skal have en underskrevet samtykkeblanket, hvor det er påført, at undersøgelsen omhandler helgenomsekventering som genetisk undersøgelse • <i>Samtykkeblanketten er på nuværende tidspunkt under revision</i>, men indtil den reviderede udgave ligger klar, skal man benytte den eksisterende blanket • Nogle regioner har ønske om at <i>importere lokale databaser til infrastrukturen</i>. Disse dækker både frekvensdatabaser og databaser med annoterede varianter
13:00-13:20 (20 min.)	<p>6. Drøftelse af ønsker til NGC's infrastruktur</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Ønsker til NGC's infrastruktur</i> udarbejdet af Arbejdsgruppen herfor drøftes i plenum som input til NGC.

	<p>Indstilling: Drøftelse som input til NGC</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Adgang til VarSeq</i> gennem Citrix gives af NGC • <i>Ønsker til annoteringsressourcer og software</i> indmeldes til Cathrine Jespersgaard • Beslutninger fra Arbejdsgruppen for Tools og Workflows ang. tools til kapital og strukturelle varianter deles med denne Arbejdsgruppe for infrastruktur • Arbejdsgruppen for infrastruktur skal færdiggøre ønsker til infrastrukturen frem mod næste møde, inklusiv gennemsyn af prøver til testkørsel, hvor det sikres, at samtykkeblanketten er udfyldt med henblik på helgenomsekventering • Næste møde i starten af februar indkaldes af Kasper Thorsen. Her vil ovenstående punkter blive diskuteret. Derudover diskuteres benchmarking af fortolkning (fx af hvordan man følger kvaliteten af vurdering af varianter) • Til kommende møder inviteres følgende ressourcepersoner: Dorte Launholt Lildballe (klinisk akademiker, Klinisk Genetisk Afdeling, Sygehus Lillebælt) og Mads Bak (klinisk akademiker, Molekylærgenetisk Laboratorium, Rigshospitalet)
<p>13:20-13:30 (10 min.)</p>	<p>7. Kommende opgaver</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Opgaver for specialistnetværket drøftes ift. håndtering og tidshorisont <p>Indstilling: Drøftelse som input til NGC</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Opgaver for specialistnetværket præsenteres og drøftes ift. håndtering og tidshorisont. Én ny opgave besluttet igangsat nu: <i>Følge og evaluere effekten af helgenomsekventering for den pågældende patientgruppe</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen er ansvarlig for at komme med udkast til ovenstående punkt, hvilket de præsenterer til næste møde (fx diagnostic yield, turn-around time, antal patienter) ○ Arbejdsgruppen for infrastruktur kan også give inputs til, hvilke punkter der skal evalueres
<p>13:30-13:35 (5 min.)</p>	<p>8. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Foreløbig møderække for 2020</i> vises igen (revideres potentielt på baggrund af drøftelser under punkt 8). • Den videre proces inkluderer, at afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen under punkt 3 behandles i Bestyrelsen for den Nationale Strategi for Personlig Medicin m.h.p. tilslutning <p>Indstilling: Orientering</p>

	<p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Afgrænsning og beskrivelse af patientgruppen forventes drøftet m.h.p. godkendelse på næste møde d. 5. marts.</i> Proces for det videre arbejde afhænger af behandling af anonym klage vedr. proces og inhabilitet ifm. udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering. Sundheds- og Ældreministeriet har modtaget en anonym klage dateret 3. januar 2020 vedr. proces og inhabilitet i forbindelse med udvælgelse af patientgrupper til NGC's infrastruktur. Afsenderne af den anonyme henvendelse angives som medlemmer i Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering. Sundheds- og Ældreministeriet har på baggrund af klagen besluttet, at habilitetsspørgsmål skal undersøges. Det betyder, at NGC sætter beslutning om udvælgelse af patientgrupper på hold, indtil der foreligger fakta i sagen • <i>Kommissoriet for Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i> skal godkendes i Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse for Helgenomsekventering • <i>Medlemmer i Specialistnetværket er repræsentanter</i> for deres udpeger (som angivet i deltagerliste øverst i dette dokument) • <i>Beslutningsreferat</i> udarbejdes og udsendes af NGC til mødedeltagere senest en uge efter mødet. Mødedeltagere har én uge til at kommentere på beslutningsreferatet. Endeligt referat udsendes til medlemmer, regioner, LVS og DSKA samt lægges på NGC's hjemmeside ca. tre uger efter mødet
<p>13:35-13:50 (15 min.)</p>	<p>9. Evaluering og refleksioner v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Refleksioner fra Stormødet</i> d. 16. december 2019 i forhold til Specialistnetværket og dets opgaver • <i>Evaluering og refleksioner</i> i forhold til fx Specialistnetværkets sammensætning og procedurer • <i>Refleksioner</i> omkring arbejdet i arbejdsgrupper under Specialistnetværket <p>Indstilling: Drøftelse</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dette specialistnetværk er en <i>pilot</i> for NGC ift. specialistnetværk. NGC vil bruge netværkets evaluering og refleksioner som input til arbejdet med at forme nye specialistnetværk • <i>Stormøde:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Positivt at mange ønsker deres patientgruppe inkluderet, men vi skal sikre, at der <i>afsættes ressourcer</i> til det i regionerne. NGC vil være i løbende dialog med regionerne om dette • <i>Specialistnetværkets sammensætning:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ <i>Positiv holdning til sammensætning</i> af Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme ○ Det foreslås, at <i>patientforeninger inddrages</i> i specialistnetværk, fx paraplyforeningen Sjældne Diagnoser • <i>Arbejdsgrupper under specialistnetværket:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Positivt med arbejdsgrupper. Det foreslås, at der afholdes arbejdsgruppemøder i forlængelse af møder i specialistnetværket • <i>Formandskab:</i> <ul style="list-style-type: none"> ○ Der udtrykkes tilfredshed med nuværende formandskab, hvor der er en formand men ingen næstformand

	<ul style="list-style-type: none">• <i>Specialistnetværkets procedurer:</i><ul style="list-style-type: none">○ Det påpeges, at møder tilstræbes <i>afholdt rundt i landet</i>○ Møder kan <i>startes fra kl. 10.30</i>
13:50-14:00 (10 min.)	<p>10. Eventuelt</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none">• Det foreslås, at NGC undersøger muligheden for udvikling af video/apps til beskrivelse af helgenomsekventering og samtykke rettet mod patienter. Mulighederne for dette undersøges i Arbejdsgruppen for Uddannelse og Kompetenceudvikling under NGC