

Referat fra møde den 11.12.2019

Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme

Tidspunkt: Kl. 11:00-14:00
 Sted: Nationalt Genom Center, Ørestads Boulevard 5, 2300 København, i Biblioteket (bygn. 33) på Statens Serum Institut
 Mødeleder: Formanden, Bettina Lundgren
 Referent: Anne Hauberg-Lund
 Afbud: Flemming Skovby
 Deltagere udover medlemmer: Lene Heickendorff (NGC), Peter Johansen (NGC), Kasper Thorsen (NGC), Cathrine Jespersgaard (NGC), Mette Christensen (NGC), Kristina Bork (NGC), Christina Nielsen (NGC ekstern), Anne Hauberg-Lund (NGC ekstern)

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, 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 Axel 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)		Region Sjælland: Jens-Christian Holm (pædiatri)	
Region Sjælland: Susanne Boonen (klinisk genetik)	X	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 Grønborg (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)	X	LVS: Sabine Grønborg (pædiatri)	
LVS: Birgitte Diness (klinisk genetik)	X	LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	

Indhold

Dagsorden	3
1. Godkendelse af dagsorden	3
2. Medlemspræsentation	3
3. NGC og Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme introduceres v/Bettina Lundgren	4
4. Kommissorium for Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme til drøftelse.....	5
5. Forretningsorden til drøftelse og godkendelse.....	5
6. Afgrænsning af patientgruppen, præsentation v/Mette Møller Handrup og Elsebet Østergaard	6
7. Frokost	6
8. Arbejdsgruppe nedsættes.....	6
9. Afgrænsning af patientgruppen til drøftelse	7
10. Forslag til prøve- og dataflow samt efterfølgende svarflow i regionerne drøftes v/ Kasper Thorsen	7
11. Vidensbaser præsenteres v/Cathrine Jespersgaard	7
12. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren	8
13. Eventuelt.....	8

Dagsorden

Tidspunkt	Dagsordenpunkt
11:00-11:05 (5 min.)	<p>1. Godkendelse af dagsorden</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> Dagsorden for dette første møde i Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme godkendes. NGC ønsker stor åbenhed om arbejdet og derfor også bred involvering. Derfor udsendes referat til arbejdsgruppen, regionerne, LVS og DSKA samt lægges på NGC's hjemmeside efter møderne. <p>Indstilling: Dagsordnen godkendes</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> <i>Åbenhed om arbejdet</i> er vigtigt for NGC og derfor også bred involvering. Derfor udsendes referat til arbejdsgruppen, regionerne, LVS og DSKA samt lægges på NGC's hjemmeside efter møderne.
11:05-11:15 (10 min.)	<p>2. Medlemspræsentation</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> Præsentation af medlemmerne, herunder præsentation af Bettina Lundgren som formand. Det specificeres, at ordinære medlemmer og suppleanter er repræsentanter for den organisation, der har indstillet dem (hhv. region, LVS eller DSKA) samt for deres specialer. Ét medlem kan godt repræsentere to indstillere; i tilfælde af afbud fra ordinært medlem med dobbeltrepræsentation, indkaldes suppleanter fra begge indstillere. <p>Indstilling: Medlemmer præsenterer sig selv, til orientering</p> <p>Bilag: <i>Bilag 1: S sammensætning af Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i></p>

	<p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Kort præsentation af deltagere</i> herunder formand Bettina Lundgren • <i>Rollen for ordinære medlemmer og suppleanter</i> er at være repræsentanter for den organisation, der har indstillet dem (hhv. region, LVS eller DSKA) samt for deres specialer. Ét medlem kan godt repræsentere to indstillere; i tilfælde af afbud fra ordinært medlem med dobbeltrepræsentation, indkaldes suppleanter fra begge indstillere • Da specialistnetværket er en pilot, skal medlemmerne være med til at evaluere selve sammensætningen for dette netværk i fremtiden. Denne evaluering bruges også, når andre, fremtidige specialistnetværk nedsættes.
<p>11:15-11:35 (20 min.)</p>	<p>3. NGC og Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme introduceres v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NGC er en styrelse under Sundheds- og Ældreministeriet. NGC bygger på den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 og har sit mandat defineret af sundhedsloven. Økonomisk er NGC støttet af Novo Nordisk Fonden, Folketinget, regionerne og offentlige forskningsmidler, hvilket skal finansiere NGC's mål om at udføre 60.000 helgenomanalyser af patienter fra forskellige patientgrupper på 4,5 år. NGC's infrastruktur har snitflader til regionerne, hvilke forklares ved mødet • <i>Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> er gruppen, som Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme skal rapportere til. Arbejdsgruppen er en rådgivende arbejdsgruppe under NGC, hvilken bl.a. skal foreslå nye patientgrupper til helgenomsekventering baseret på indstillinger fra regionerne og LVS og med afsæt i Styrende Principper (se bilag 3). Se arbejdsgruppens kommissorium i bilag 2 • <i>Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i> er det første af flere nationale specialistnetværk, og fungerer som en pilot. Dette netværk skal beskæftige sig med den første patientgruppe, som er udvalgt til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur: patienter med sjældne sygdomme 0-15 år. Specialistnetværket har en omfattende række af opgaver, og NGC foreslår derfor, at specialistnetværket organiserer sig i mindre arbejdsgrupper <p>Indstilling: Til orientering</p> <p>Bilag: <i>Bilag 2: Kommissorium Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> <i>Bilag 3: Styrende Principper for vurdering og prioritering af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering i regi af NGC</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NGC er en styrelse under Sundheds- og Ældreministeriet. NGC bygger på den nationale strategi for personlig medicin 2017-2020 og har sit mandat defineret af sundhedsloven. Økonomisk er NGC støttet af Novo Nordjylland Fonden, Folketinget, regionerne og offentlige forskningsmidler, hvilket skal finansiere NGC's mål om at udføre 60.000 helgenomanalyser af patienter fra forskellige patientgrupper på 4,5 år. NGC's infrastruktur har snitflader til regionerne, hvilke kan ses på side 14 i præsentationsmaterialet • <i>Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> er gruppen, som Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme skal rapportere til. Arbejdsgruppen er en rådgivende arbejdsgruppe under NGC, hvilken bl.a. skal foreslå nye patientgrupper til

	<p>helgenomsekventering baseret på indstillinger fra regionerne og LVS og med afsæt i Styrende Principper (se bilag 3). Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme er en pilot, og denne er derfor nedsat udenom arbejdsgruppen. Deadline for indstillinger i første runde er i dag, d. 11. december. Se arbejdsgruppens kommissorium i bilag 2</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i> er det første af flere nationale specialistnetværk, og fungerer som en pilot. Dette netværk skal beskæftige sig med den første patientgruppe, som er udvalgt til helgenomsekventering under NGC's infrastruktur: patienter med sjældne sygdomme 0-15 år. Specialistnetværket har en omfattende række af opgaver, og NGC foreslår derfor, at specialistnetværket organiserer sig i mindre arbejdsgrupper
<p>11:35-11:45 (5 min.)</p>	<p>4. Kommissorium for Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme til drøftelse</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Specialistnetværkets kommissorium</i> drøftes i plenum, herunder opgaver, i plenum. Der tages udgangspunkt i vedlagte udkast • Kommissoriet vil efterfølgende drøftes ved møde i Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering • Specialistnetværket har <i>en omfattende række af opgaver</i>, og NGC vil derfor indstille, at specialistnetværket organiserer sig i mindre arbejdsgrupper • Da dette specialistnetværk er tilknyttet <i>NGC's pilotprojekt</i>, vil der være særligt fokus på, at erfaringer kan bruges til at forbedre processer fremadrettet <p>Indstilling: Til drøftelse</p> <p>Bilag: <i>Bilag 4: Udkast til Kommissorium Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Specialistnetværkets kommissorium</i> drøftes. Et Nationalt Specialistnetværk skal overordnet set være rådgivende i forhold til at planlægge, koordinere og evaluere den nationale implementering i sundhedsvæsenet for den pågældende patientgruppe med det formål at sikre en hensigtsmæssig national udvikling i anvendelse af helgenomsekventering for patientgruppen • Specialistnetværket har <i>en omfattende række af opgaver</i>, og NGC vil derfor indstille, at specialistnetværket organiserer sig i mindre arbejdsgrupper • <i>Kommissoriet vil blive evalueret</i> efter et halvt år • Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme er et <i>pilotprojekt</i> i forhold til at evaluere, hvordan man sikrer den bedste organisering for specialistnetværk. Derudover kører der et pilotprojekt i laboratorierne under NGC, som omfatter akut syge børn. • Det tilføjes til kommissoriet, at sammensætningen af specialistnetværkets medlemmer også sendes til <i>høring hos DSKA</i>. • Det blev nævnt, at beskrivelse af ønsker til prøveflow og svarflow også er en opgave for dette specialistnetværk, som beskrevet under punkt 10. • Det blev ønsket, at numre på bilag indsættes i titlen på bilags-dokumenterne i fremtiden
<p>11:45-11:50 (5 min.)</p>	<p>5. Forretningsorden til drøftelse og godkendelse</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Specialistnetværkets forretningsorden</i> drøftes i plenum m.h.p. godkendelse. Der tages udgangspunkt i vedlagte udkast.

	<p>Indstilling: Drøftelse m.h.p. godkendelse</p> <p>Bilag: <i>Bilag 5: Udkast til Forretningsorden Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Specialistnetværket opfordres til at give inputs til, hvordan formandskabet i fremtiden kan sammensættes.</i> Indtil videre er der kun en formand – for nuværende Bettina Lundgren, administrerende direktør for NGC. • Det blev foreslået, at Specialistnetværket også skal mødes udenfor København. Der arbejdes også på mulighed for videokonference.
11:50-12:05 (15 min.)	<p>6. Afgrænsning af patientgruppen, præsentation v/Mette Møller Handrup og Elsebet Østergaard</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Forslag til afgrænsning af patientgruppen "Sjældne Sygdomme" præsenteres, som indledning og opstart til Specialistnetværkets arbejde med at beskrive og afgrænse patientgruppen</i> <p>Indstilling: Gennemgang til orientering forud for efterfølgende drøftelse under punkt 9</p> <p>Bilag: <i>Bilag 6: Inspiration til afgrænsning af patientgruppen fra Genomics England</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Nationale og internationale erfaringer samt emner til drøftelse for arbejdsgruppen, som nedsættes under punkt 8, nævnes, inklusiv den nationale strategi for sjældne sygdomme og forskellen på definitioner i Danmark og EU.</i>
12:05-12:30 (25. min.)	<p>7. Frokost</p>
12:30-12:40 (10 min.)	<p>8. Arbejdsgruppe nedsættes</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>NGC foreslår, at specialistnetværket nedsætter en mindre arbejdsgruppe til at arbejde med afgrænsning af patientgruppen. Der vælges en pennefører for gruppen. Arbejdsgruppen skal på baggrund af dagens drøftelser udarbejde et udkast til afgrænsning, som sendes til alle specialistnetværkets medlemmer d. 9. januar, og som præsenteres på specialistnetværkets andet møde d. 13. januar.</i> <p>Indstilling: Nedsættelse af arbejdsgruppe</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Arbejdsgruppe til arbejde med afgrænsning af patientgruppen nedsættes med følgende medlemmer: Mette Møller Handrup og Elsebet Østergaard (valgt som penneførere), Sabine Grønberg og Christina Fagerberg, med deltagelse fra NGC ved Lene Heickendorff og Peter Johansen</i> • <i>Arbejdsgruppen skal på baggrund af dagens drøftelser udarbejde et udkast til afgrænsning, som sendes til alle specialistnetværkets medlemmer d. 9. januar, og som præsenteres på specialistnetværkets andet møde d. 13. januar</i>

<p>12:40-13:15 (35 min.)</p>	<p>9. Afgrænsning af patientgruppen til drøftelse</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> Afgrænsning af patientgruppen drøftes i plenum. Disse drøftelser vil være input til arbejdsgruppens videre arbejde med at lave et udkast til nærmere drøftelse d. 13. januar. <p>Indstilling: Drøftelse som input til arbejdsgruppens videre arbejde</p> <p>Bilag: <i>Bilag eftersendes senest d. 6. december</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> Der blev givet input til arbejdsgruppen, som skal udarbejde udkast til rundsending d. 9. januar. Det præciseres, at afgrænsningen kan justeres på et senere tidspunkt på baggrund af praktiske erfaringer Det er vigtigt, at afgrænsningen er praktisk gennemførlig og sker på baggrund af eksisterende praksis/organisering. Det er også vigtigt, at der er oplært personale, der kan modtage og fortolke data fra NGC, og at der er klinisk personale, der kan modtage svar fra fortolkningen og har det nødvendige organisatoriske setup, fx med MDT konferencer. På baggrund af drøftelserne blev det klart, at arbejdsgruppen skal støtte sig op af indstillingsskemaet for at sikre sig, at de relevante oplysninger til afgrænsning af patientgruppen beskrives. Indstillingsskemaet vedlægges referatet.
<p>13:15-13:30 (15 min.)</p>	<p>10. Forslag til prøve- og dataflow samt efterfølgende svarflow i regionerne drøftes v/ Kasper Thorsen</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> Præsentation af status hvor vi er på nuværende tidspunkt samt en drøftelse af, hvad vi mangler at afklare. Der er behov for at konkretisere, hvilke lokale variantdatabaser regionerne ønsker, der er tilgængelige via NGC <p>Indstilling: Drøftelse og indstilling til NGC</p> <p>Bilag: <i>Bilag eftersendes senest d. 6. december</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> Arbejdsgruppe for ønsker til infrastrukturen nedsættes på baggrund af forslag fra Kasper Thorsen med følgende medlemmer: Kasper Thorsen (pennefører), Inge Søkilde Pedersen, Rikke Christensen, Charlotte Brasch Andersen, Lotte Risom, Birgitte Diness. Derudover inviteres Ole Birger Vesterager Pedersen til gruppen. Arbejdsgruppen skal teste NGC's infrastruktur ved hjælp af kørsel på gamle prøver og definere hvilke lokale variantdatabaser, der ønskes mulighed for at importere til NGC's HPC, m.h.p. drøftelse ved specialistnetværkets andet møde d. 13. januar
<p>13:30-13:45 (15 min.)</p>	<p>11. Vidensbaser præsenteres v/Cathrine Jespersgaard</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> NGC's vidensbaser præsenteres, herunder introduktion af arbejdsgange <p>Indstilling: Til orientering</p>

	<p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>VarSeq og Alamut</i> til fortolkning kan fremover tilgås via Citrix til fortolkning af prøver under NGC's infrastruktur. • Der er <i>ikke via Citrix adgang til internettet</i> af sikkerhedsmæssige årsager. Derfor henter NGC på forhånd de annoteringsressourcer, der er behov for til fortolkning. Specialistnetværket opfordres til at komme med inputs til dette.
13:45-13:50 (5 min.)	<p>12. Det videre arbejde v/Bettina Lundgren</p> <p>Sagsfremstilling:</p> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Det videre arbejde</i> præsenteres, herunder vigtige datoer som medlemmer/suppleanter bedes planlægge ud fra. • <i>NGC's politik for rejsegodtgørelse</i> nævnes, og der henvises til ngc.dk under "Blanketter og Vejledninger" for at finde politikken og blanketter til udfyldelse. • <i>Habilitetserklæring</i> skal underskrives af medlemmer af specialistnetværket. Medlemmer, som endnu ikke har udfyldt og indsendt habilitetserklæring bedes gøre dette hurtigst muligt. Den sendes til Peter Johansen (pejo@ngc.dk). <p>Indstilling: Til orientering</p> <p>Bilag: <i>Bilag 7: Præliminær tidslinje for Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme</i></p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Det blev nævnt, at habilitetserklæringer skal udfyldes. Disse skal sendes til Peter Johansen (pejo@ngc.dk).
13:50-14:00 (10 min.)	<p>13. Eventuelt</p> <p>Referat:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Der spørges til NGC's arbejde med opdatering af informationsmateriale i forbindelse med samtykke, hvor ekstra input kan gives til Peter Johansen (pejo@ngc.dk). • Kommentar om, at information skal sikres spredt til regionerne fra NGC, udover hvad regionsrepræsentanterne også deler. Der opfordres til, at specialistnetværket kommer med inputs til hvordan dette gøres mest hensigtsmæssigt undervejs i arbejdet. • Det er vigtigt, at snitfladerne mellem regioner og NGC tydeliggøres, og at regionsledelsen gøres opmærksom på, at opgaver, som afledes af inklusion af nye patientgrupper under NGC's infrastruktur, kræver, at det rette personale er tilgængeligt til at løse opgaven.