

Referat

3. møde i det Nationale Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos Børn og unge under 18 år

Dato: 26. marts 2020
 Enhed: Nationalt Genom Center
 Sagsbeh.: HBB
 Sagsnr.: 2001805
 Dok.nr.:1133810

Tidspunkt 5. marts 2020 kl. 10.30-14.00

Sted Aarhus Universitetshospital
 Palle Juul-Jensens Boulevard 99
 8200 Aarhus N
Indgang C
 Lokale: Konferencelokale C 319-100
 Videopkaldsnummer: Åben i browseren rooms.rm.dk og indsæt meet.KSR1@rooms.rm.dk i adresselinjen.

Medlemmer

Ordinære medlemmer		Suppleanter	
NGC: Bettina Lundgren (formand) Direktør, Nationalt Genom Center (NGC)		N/A	
Region Nordjylland: Hans Christian Laugaard-Jacobsen (pædiatri)		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)		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)		Region Syddanmark: Maria Rasmussen (klinisk genetik)	X
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 Boonen (klinisk genetik)		Region Sjælland: Peter Mikael Bytzer (klinisk genetik)	
Region Sjælland: Ole Birger Vesterager Pedersen (klinisk akademiker)		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)		LVS: Lillian Bomme Ousager (klinisk genetik)	X
Desuden deltager fra Nationalt Genom Center (NGC): Lene Heickendorff (mødeleder), Peter Johansen, Kasper Thorsen, Cathrine Jespersgaard, Kristina Svoldgaard Bork, Susanne Louise Skifter og Helle Boelsmand Bak (ref).			

Dagsorden

1: Godkendelse af dagsorden

2: Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år v/arbejdsgruppen

- a) gennemgang af de to dokumenter mhp. færdiggørelse og godkendelse
- b) drøfte forslag om hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS

3: Arbejdsgruppe for ønsker til NGCs infrastruktur v/ arbejdsgruppen

4: Forslag til planer for indkøring og testperiode som forberedelse til implementering v/NGC

5: Opsamling fra mødet og proces fremadrettet v/NGC

6: Orientering v/NGC

7: Evt.

Dagsorden

Tid	Punkt
10.30-10.40	<p>1: Godkendelse af dagsorden</p> <p>Sagsfremstilling Godkendelse af dagsorden</p> <p>Indstilling Dagsorden godkendes</p> <p>Referat Lene Heickendorff oplyste, at NGC gerne ville ændre dagsordenens punkt 2 og tilføje et punkt 2B, således, at 'Hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS - planer for registreringer og rapportering' får sit eget punkt i dagsordenen i stedet for at være en del af et samlet punkt 2. Dagsordenen blev derefter godkendt.</p>

10.40-11.30

2: Arbejdsgruppen for afgrænsning og beskrivelse af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år v/arbejdsgruppen

2b: Hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS - planer for registreringer og rapportering.

Arbejdsgruppen: Elsebet Østergaard, Christina Fagerberg, Irene Kibæk Nielsen, Line Carøe Sørensen, Mette Møller Handrup, Sabine Grønborg og fra NGC Lene Heckendorff og Peter Johansen.

Sagsfremstilling

Arbejdsgruppen fremlægger gruppens dokument omkring afgrænsning af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år mhp. drøftelse og beslutning om

- Indikationsområde for WGS for Sjældne Sygdomme
- Hvem kan rekvirere WGS, og hvordan rekvireres
- Hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS
- Forventet antal prøver pr. år
- Nuværende infrastruktur

Arbejdsgruppen fremlægger gruppens dokument 'Indstilling af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering' mhp. Drøftelse.

På mødet gennemgås og drøftes bilag 1 og 2 tekstnært mhp. national konsensus.

Bilag 1: Afgrænsning af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år

Bilag 2: Indstilling af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Indstilling

Bilag 1 drøftes mhp. national konsensus og anbefalinger godkendes for punkterne

- Indikationsområde for WGS for Sjældne Sygdomme
- Hvem kan rekvirere WGS, og hvordan rekvireres
- Hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS
- Forventet antal prøver pr. år

Bilag 2 drøftes mhp. national konsensus og godkendelse af indstillingen af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Referat

Bilag 1: Afgrænsning af gruppen sjældne sygdomme hos personer under 18 år

Bilag 1 blev gennemgået og drøftet, og ændringer og kommentarer blev skrevet ind i dokumentet. Det blev aftalt, at NGC sender det justerede dokument med track changes til arbejdsgruppen/Elsebet Østergaard (tovholder). Dokumentet gennemlæses og drøftes i arbejdsgruppen mhp. konsensus. Herefter skal Specialistnetværket have dokumentet tilsendt til godkendelse.

Deadline for fremsendelse af det endeligt godkendte dokument til NGC er onsdag den 15. april 2020.

For bilag 1 blev blandt andet drøftet følgende:

- OBS på hvad der menes med Intellektuel handicap? Ingen guidelines. Det er måske bedre at det strammes op, og så kan man udvide senere?
- OBS på at nogle børn ses i psykiatrien og ikke i somatikken, så hvis det bliver for løst defineret, kan man risikere at få henvist rigtig mange.
- Det blev diskuteret, hvad ordet 'analyse' indeholder, og anvendelse af ordene analyse og vurdering.
- Der blev drøftet 'forventet antal prøver', da antallet er forbundet med stor usikkerhed. Det blev foreslået at ændre ordlyden 'forventet antal', da det kan være misvisende. Tallene kan evt. suppleres med en forklaring.
- Da dokumentet skal kunne læses af andre end Specialistnetværket, blev det foreslået at man evt. kan indsætte en kort ordliste eller henvise til et dokument, hvor diverse forklaringer allerede er skrevet.
- Specialistnetværkets faglige anbefaling fra indstillingskemaet omkring udførelse som trio kan evt. indsættes samme sted.
- Den nuværende infrastruktur for exom-/genomsekventering for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år er beskrevet for at kunne anvende denne viden som grundlag for implementering af helgenomsekventering til patientgruppen.
- Bilag 1 skal have en ny mere sigende titel.
- NGC skal lave en struktur/et skema, for hvordan fremtidige Specialistnetværk for andre patientgrupper skal afgrænse den relevante patientgruppe, samt beskrive den eksisterende infrastruktur.

Specialistnetværket var bekymret for, om de oplyste indikationer vil kunne opfattes som en 'positivliste' eller 'bestillingsliste' for adgang til helgenomsekventering. NGC kommenterede, at dette ikke er tilfældet, da en henvisning til WGS altid er betinget af lægens vurdering af den enkelte patient.

Vedrørende formål med og målgruppe for bilag 1

Der blev drøftet, hvad formålet er med dokumentet, og hvem målgruppen er.

Det blev præciseret af NGC, at bilag 1 er Specialistnetværkets dokument, der skal danne baggrund for pilotprojektet og implementering af helgenomsekventering for patientgruppen.

Formålet med dokumentet er, at det skal: (1) Beskrive hvilke indikationer der efter lægelig vurdering, foreslås at være omfattet af tilbud om WGS i NGC-regi, og (2) fungere som arbejdsrapport i forbindelse med afklaring mellem Specialistnetværket og NGC af proces fra rekvisition til fortolkning og svarafgivelse.

Målgruppen for dokumentet vil derfor primært være Specialistnetværket og NGC, men dokumentet skal også kunne læses af andre, fx Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering og Bestyrelsen for den Nationale strategi for Personlig medicin, samt øvrige regionale og nationale interessenter i forhold til inklusion af patientgrupper under NGC.

NGC kommenterede, at den systematik og de processer, som bliver besluttet i forhold til dette pilotprojekt, og erfaringerne herfra vil danne grundlag for planlægning for de kommende patientgrupper.

Bilag 2: Indstilling af ny patientgruppe til klinisk anvendelse af helgenomsekventering

Bilag 2 blev gennemgået. Der var kun få ændringer, siden Specialistnetværket har set dokumentet ved sidste møde (den 13. januar 2020). Dokumentet er siden blevet opdateret med oplysninger om antal for patienter og analyser, svarende til tallene fra bilag 1.

Baggrunden for udfyldelse af indstillingskemaet blev drøftet, nemlig at Indstillingskemaet er udfyldt af Specialistnetværket på opfordring af NGC, således at der i lighed med øvrige fremtidige patientgrupper foreligger et indstillingskema.

Det blev besluttet at bruge formuleringen Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år.

Det blev aftalt, at NGC tilføjer, hvem som har udfyldt skemaet, og hvordan processen har været, samt indsætter dato for godkendelse.

Der blev stillet spørgsmål til, at der under 'Behandlingssteder' er anført 'Klinisk Genetiske Afdelinger, Center for Sjældne Sygdomme Vest, Center for Sjældne Sygdomme Øst, og børneafdelinger over hele landet' – og ikke kun børneafdelinger.

Specialistnetværket bemærkede, at definitionen af 'behandlingssteder' kan forstås bredere og i dette tilfælde også omfatter de øvrigt nævnte afdelinger.

Der blev aftalt, at dokumenterne bliver sendt til arbejdsgruppen med track changes efter mødet med henblik på endelig godkendelse fra Specialistnetværkets medlemmer. Deadline for afsendelse af det godkendte dokument til NGC er som beskrevet ovenfor onsdag den 15. april 2020.

2b: Hvordan følges op på udbytte og effekt af WGS - planer for registreringer og rapportering.

Forslag til opfølgning på udbytte og effekt af WGS blev diskuteret (se bilag 1).

1. Antal prøver (antal trio-analyser og totalt antal WGS)
2. Indikationer
3. Diagnostisk udbytte (fordelt på indikationer)
4. Turnaround tid (fra prøve afleveres til der er adgang til data, fra adgang til data til svar rapporteres)
5. Antal prøver, hvor der tidligere er foretaget exomsekventering

Arbejdsgruppens forslag til opfølgning blev drøftet, herunder blev det diskuteret hvilke parametre der kan følges op på, fx. monitorering af diagnostisk udbytte og effekt af WGS.

Det blev foreslået, at pilot for WGS af akut syge børn evalueres efter samme metode.

Der er behov for at afklare og præcisere, hvordan opfølgning skal foregå i testperioden, hvilke parametre skal indgå, hvordan registreres, datakilder, hyppighed, rapportering mv.

Der blev bl.a. nævnt

- at opfølgning på diagnostisk udbytte i høj grad baseres på diagnose: ja eller nej
- at data allerede ligger lokalt – indikation, hvad man finder, variantklassifikation (1-5)
- at NGC har et arbejde i gang mht en variantdatabase,
- at man i pilotperioden skal måle på aktivitet og diagnostisk udbytte, og at der skal evalueres og udvikles undervejs

Det blev aftalt, at der nedsættes en arbejdsgruppe, som skal udarbejde et udkast til beskrivelse af, hvordan der kan følges op på pilotprojektet.

Arbejdsgruppen består af Inge Søkilde Pedersen fra Region Nordjylland og Maria Rasmussen fra Region Syddanmark, samt Peter Johansen og Lene Heickendorff fra NGC. Peter Johansen vil indkalde til et møde snarest.

Erfaringer fra Specialistnetværkets opfølgning på aktivitet og klinisk effekt af WGS vil - som pilot - være et vigtigt grundlag for den fremadrettede planlægning for andre patientgrupper.

11.30-12.00

3: Arbejdsgruppe for ønsker til NGCs infrastruktur v/arbejdsgruppen

Arbejdsgruppen: Inge Søkilde Pedersen, Rikke Christensen, Charlotte Brasch Andersen, Ole Birger Vesterager Pedersen, Lotte Risom, Birgitte Diness, Kasper Thorsen og Cathrine Jespersgaard.
Ressourcepersoner: Dorte Launholt Lildballe og Mads Bak

Sagsfremstilling

- Status for test af sekventering og infrastruktur
- Status for fortolkningssoftware og databaser

Bilag 3 med yderligere sagsfremstilling blev eftersendt den 2. marts 2020.

Indstilling

Orientering med henblik på godkendelse af videre proces.

Referat

Arbejdsgruppen har afholdt møde den 24. februar 2020, og referat fra mødet var fremsendt til Specialistnetværket. Arbejdsgruppens referat blev ikke drøftet på mødet.

Kasper Thorsen gennemgik forslag til proces fra rekvisition til fortolkning og svarafgivelse.

Det blev kommenteret:

- at det kan være svært at levere 2 blodprøver i stedet for 1, både af hensyn til barnet/patienten og pga. opsætninger i de regionale elektroniske systemer
- nogle mener, at det ikke vil være relevant at levere 2 blodprøver
- at man skal kunne anvende gemt blod og DNA på patienter
- at der skal være sikkerhed for, at materiale, der sendes til sekventering hos WGS-faciliteterne, ikke destrueres, men gemmes i WGS-faciliteterne, eller sendes tilbage til den afdeling som har sendt prøven
- at rekvisitionssedlen skal tilrettes
- at der i feltet for indikation kan indsætte de 9 indikationer, som netværket beslutter i bilag 1 (til afkrydsning)
- at kvalitetskontrollen af data hos NGC kan forsinke frigivelsen data fra NGC. Det blev bemærket, at visse afdelinger har kompetencer til selv at godkende kvalitetskontrol af data
- at regionerne selv registrerer barn, far og mor i en trio, så det er ikke nødvendigt at afvente alle prøver for at køre dem samtidigt. For at levere den bedst mulige dataanalyse (trio/familie-analyse) er det dog vigtigt på sigt for NGC at kende familieforholdet
- at der skal udarbejdes databehandleraftale, før testprøver kan indsendes
- at man skal kontakte NGC, når man oplever udfordringer i brugen af Varseq
- at NGC er opmærksomme på skift til hg38.

Der blev spurgt til, om der er et elektronisk rekvisitionssystem undervejs. Kasper Thorsen oplyste, at det var der ikke umiddelbart i sigte, hvorfor det er nødvendigt at udarbejde en fysisk rekvisitionsseddel.

Der var desuden nogen i Specialistnetværket, som undrede sig over, at det er MOMA (Molekylær Medicinsk Afdeling, Region Midtjylland) og GM (Genomisk Medicin, Region Hovedstaden), der sekventerer for WGS-centret, og at det ikke kan gøres i Region Syddanmark, Region Sjælland og Region Nordjylland.

	<p>NGC oplyste, at der er et nationalt sekventeringscenter med hovedsæde i Aarhus og med to NGC-laboratoriefaciliteter lokaliseret i henholdsvis MOMA, Aarhus (WGS-Vest) og i GM, København (WGS-Øst). Dette er aftalt mellem Sundheds- og Ældreministeriet og regionerne.</p> <p>De indkomne kommentarer vil blive taget i betragtning i det videre arbejde i Arbejdsgruppen. Kasper Thorsen vil indkalde til et møde mhp. at revidere Rekvisitionssedlen.</p>
12.00-12.45	Frokost

12.45-13.15	<p>4: Forslag til planer for indkøring og testperiode som forberedelse til implementering v/NGC</p> <p>Sagsfremstilling</p> <p>NGC ønsker at drøfte planlægning af testperiode og forberedelse til drift. Præmissen er, at 'Sjældne sygdomme, børn og unge' er udvalgt som pilot-patientgruppe forud for øvrig indstillingsrunde, hvorfor der er særlige krav til test, indkøring og evaluering.</p> <p>Forslag til plan er</p> <ul style="list-style-type: none">• Testperiode pr. 1. april 2020.• Implementering pr. 1. august 2020.• De første 4 måneder (april-juli 2020) vil fungere som indkørings- og testperiode.• Formålet er at teste og indkøre det samlede workflow, processer og NGC infrastruktur. <p>Hvad angår testperioden</p> <ul style="list-style-type: none">• NGC modtager prøver, udfører helgenomsekventering og leverer helgenomdata mhp. fortolkning og svarrapportering i regionerne.• Det anbefales under testperioden, at klinikkerne kører deres eget prøveflow sideløbende.• Svar til patienterne baseres på klinikernes eksisterende flow.• Akut syge børn kan først inkluderes i NGC-regi efter testperioden.• Samtykkeerklæring til helgenomsekventering underskrevet efter 1. juli 2019 skal foreligge for at inkludere patienterne. <p>Hvad angår antallet af analyser</p> <ul style="list-style-type: none">• Det endelige antal analyser, der tildeles patientgruppen i regi af NGC, vil blive besluttet, når ny proces for udvælgelse af patientgrupper foreligger. Specialistgruppen kan i den forbindelse eventuelt drøfte afgrænsning af patientgruppen, med inddragelse af erfaringer fra testperioden. <p>Hvad angår monitorering</p> <ul style="list-style-type: none">• Løbende rapporteringer hvor hospitalerne og NGC støtter hinanden i at udvikle og justere hensigtsmæssige arbejdsgange og flow. <p>Hvad angår opfølgning</p> <ul style="list-style-type: none">• NGC præsenterer forslag til en struktur for løbende opfølgning og udveksling af erfaringer i testperioden.• Evaluering af foreløbig testperiode behandles på møde i Specialistnetværket den 22 juni 2020, mhp. at planlæggeimplementering evt. pr den 1. august 2020, samt planlægge relevante møderække. <p>Indstilling</p> <p>Det indstilles, at Specialistnetværket drøfter og godkender planer for indkøring og testperiode som forberedelse til implementering.</p> <p>Referat</p> <p>NGC gennemgik punkterne i sagsfremstillingen.</p> <p>NGC fremhævede, at tidsplanen er et forslag, som skal diskuteres, og som er et tilbud, således at man har afstemt forventninger imellem NGC og regionerne i forhold til at gå i gang.</p>
-------------	---

Specialistnetværket havde følgende kommentarer til punkterne:

Kommentarer hvad angår testperioden:

Det blev fremført i Specialistnetværket, at man gerne ville analysere de tidligere aftalte trioer før man kunne lægge sig fast på en egentlig test periode med parallel analyse af prøver i NGC og i afdelingerne.

- Specialistnetværket har opfattet sagsfremstillingen som, at NGC ønsker, at der skal køres parallel prøver for alle prøver i 4 måneder – hvilket er svært for regionerne at honorere. NGC fremhævede, at dette var et forslag til drøftelse. Det blev præciseret, at det er et tilbud, og at afdelingerne selv kan bestemme omfanget af prøver, de ønsker sekventeret.
- Afdelingerne kan beslutte og aftale med NGC, hvor mange prøver de vil køre parallelt.
- De klinisk genetiske afdelinger er på forskelligt parathedsniveau i forhold til opstart. Alle afdelinger ønsker at køre testprøver for at sammenligne pipelines og sikre, at varianter genfindes mellem eksisterende arbejdsflow og NGCs pipeline.
- Der er hos nogle afdelinger behov for introduktion og oplæring i fortolkningssoftware (Varseq). Andre afdelinger, der allerede har erfaring med Varseq, er klar til at implementere, så snart alle dokumenter og evaluering af testprøver er færdige.
- Der nævnes, at 4 måneder er en lang testperiode, men på baggrund af at perioden indeholder påske og sommerferien kunne specialistnetværket acceptere en længere testperiode. I første omgang analyseres de aftalte 10 trioer pr. afdeling. Herefter kan der aftales nærmere ift. opstart for løbende parallelanalyse af prøver i NGC og afdelinger.
- NGC taler med hver enkelt afdeling. Der kan sekventeres 10 trioer pr. afdeling til kvalitetssikring/test.
- Infrastrukturen bør være testet end-to-end af NGC, inden der køres parallelle patientprøver.
- Der spørges ind til kvalitetsrapporterne. Hvad NGC har fået ud af 'genome in a bottle', og om der kan køres en dummy igennem? NGC bemærkede, at det bedste er, hvis testen inkluderer hele arbejdsflowet fra indsendelse af samtykke og rekvisition til aflevering af data.
- De kliniske genetiske afdelinger bemærkede, at der kommer en opgave med regionernes kvalitetskontrol, som der ikke er afsat midler til på nuværende tidspunkt.

Hvad angår monitorering

- Der blev nedsat en arbejdsgruppe, som skal udarbejde forslag til plan for monitorering med udgangspunkt i drøftelsen. Se under punkt 2B.

Hvad angår opfølgning

- God ide med webinar/zoom møder efter behov.
- NGC vil indkalde specialistnetværket til videomøde/webinar. Indtil videre aftalt hver 14. dag. Første møde aftales, når prøver er sekventeret og data er tilgængelige.

Der blev lavet følgende aftaler:

- Vedr. tidsplan for testperiode: der arbejdes efter forslaget for tidsplan, dog sådan at der i første omgang analyseres de aftalte 10 trioer pr. afdeling. Herefter kan der aftales nærmere ift. opstart for løbende parallelanalyse af prøver i NGC og afdelinger.
- Kasper Thorsen vil indkalde til møde om rekvisitionsseddel og prøvens gang med henblik på færdiggørelse

NGC arbejder videre med databehandlaftaler – som skal ligge klar inden prøver kan registreres og behandles i NGC.

	<p>NGC orienterede Specialistnetværket om, at de foreløbige overvejelser fra Specialistnetværket i forhold til opfølgning og monitorering skal præsenteres og drøftes på møde i <i>Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> den 18. marts 2020, mhp., om dette kan danne grundlag for plan for opfølgning mere bredt/generelt på tværs af sygdomsgrupper.</p> <p>Note: Efter mødet i Specialistnetværket er der den 5. marts 2020 udgået information om, at møde i <i>Arbejdsgruppen for Klinisk Anvendelse af Helgenomsekventering</i> den 18. marts 2020 er aflyst, idet departementet i samarbejde med regionernes sundhedsdirektører arbejder på en ny proces for patientudvælgelsen til helgenomsekventering, som besluttet ved bestyrelsesmødet den 30. januar 2020. Når der foreligger en beskrivelse af den nye proces, vil Specialistnetværket blive orienteret.</p>
13.15-13.30	<p>5: Opsamling fra mødet og proces fremadrettet v/NGC</p> <p>Sagsfremstilling I dette punkt opsummerer vi mødets konklusioner og aftaler i sammenhæng og sikrer os, at vi har en fælles forståelse af de aftalte fremadrettede opgaver og ansvaret herfor.</p> <p>Indstilling Det indstilles, at Specialistnetværket tilslutter sig opsummeringen.</p> <p>Referat Konklusioner og aftaler opsummeres</p> <p>Punkt 2</p> <ul style="list-style-type: none"> • a) Proces for godkendelse af bilag 1 og bilag 2. De to dokumenter sendes med track changes til arbejdsgruppen, som tilretter dokumenterne og sender til kommentering og godkendelse i Specialistnetværket. Frist for fremsendelse af de godkendte dokumenter til NGC er efter påske, den 15. april 2020. • b) Drøftelse af forslag til opfølgning på udbytte og effekt af WGS. Der nedsættes en arbejdsgruppe for udarbejdelse af udkast. Peter Johansen indkalder til møde snarest. <p>Punkt 3</p> <ul style="list-style-type: none"> • Kasper Thorsen indkalder til møde om rekvisitionseddelen med henblik på færdiggørelse, samt for at afklare detaljerne omkring prøvens gang. <p>Punkt 4</p> <ul style="list-style-type: none"> • Vedr. tidsplan for testperiode: der arbejdes efter forslaget for tidsplan, dog sådan at der i første omgang analyseres de aftalte 10 trioer pr. afdeling. Herefter kan der aftales nærmere ift. opstart for løbende parallelanalyse af prøver. • Periode og antal prøver til parallel kørsel kan aftales efter de 10 test trioer er færdiggjorte. • NGC arbejder videre med databehandlaftaler – som skal ligge klar inden prøver kan registreres og behandles i NGC. Regionerne skal huske, at brugerne skal registrere sig til Varseq. • Evaluering af foreløbig testperiode behandles på møde i Specialistnetværket den 22 juni 2020, mhp. at planlægge implementering evt. pr den 8 august 2020, samt planlægge relevante møderække. • NGC vil indkalde specialistnetværket til videomøde/webinar. Indtil videre aftalt hver 14. dag. Første møde aftales, når prøver er sekventeret og data er tilgængelige.

13.30-13.45

6: Orientering v/NGC

Sagsfremstilling

- Samtykkeerklæring og Informationsmateriale:
 - Opdateret udkast til samtykkeerklæring og informationsmateriale er fremsendt til Sundheds- og Ældreministeriet mhp. godkendelse.
 - NGC er i proces med at undersøge om, hvordan og i hvilken form et elektronisk samtykkeskema eventuelt vil kunne udvikles og implementeres.
- Planer i Arbejdsgruppen for uddannelse og kompetenceudvikling for eventuel udvikling af apps/video til beskrivelse af helgenomsekventering og samtykke rettet mod patienter.
- Bestyrelsen for Den Nationale Strategi for Personlig Medicin har 30. januar 2020 besluttet, at der skal arbejdes med en ny proces for udvælgelse af patientgrupper.
- De styrende principper for vurdering og prioritering af forslag om klinisk anvendelse af helgenomsekventering i regi af NGC, skal desuden præciseres med henblik på nationalt perspektiv.

Indstilling

Det indstilles, at orienteringen tages til efterretning.

Referat

NGC informerede om ovenstående.

Vedrørende udkast til samtykkeerklæring og informationsmateriale

Peter Johansen orienterede om, at materialet endnu ikke var fremsendt til Sundheds- og Ældreministeriet, da man havde valgt at sende det nyligt udarbejdede materiale til gravide samt det generelle materiale samtidigt. Der er høringsfrist for materialet til gravide den 6. marts 2020.

Vedrørende elektronisk samtykke

Cathrine Jespersgaard orienterede om forslag til elektronisk samtykkeskema.

Specialistnetværket kommenterede til dette:

- Der er generelt et ønske fra Specialistnetværket om at få et elektronisk samtykkeskema.
- Der rejses dog en problemstilling vedrørende brug af elektronisk samtykkeskema i forhold til, at nogle forældre kan have svært ved at håndtere e-boks, at samtykkeskema sendes til forældrenes eller værgens e-boks, at nogle forældre kan have svært ved at forstå samtykkeskemaet, og at der skal være mulighed for at få hjælp til at udfylde skemaet. Et ønske til løsning er et system, hvor barnet/forældrene kan give en elektronisk underskrift i forbindelse med afgivelsen af den mundtlige information – i lighed med hvordan man skriver elektronisk under, når man modtager pakkepost.
- Der vil i visse tilfælde være behov for en papirversion af samtykkeskemaet.
- Det ønskes, at også samtykkeskemaet bliver indbygget i regionernes elektroniske patientjournaler.

NGC tager ønskerne med videre i udviklingsprocessen.

Vedrørende nyt fra arbejdsgruppen for uddannelse og kompetenceudvikling

Peter Johansen orienterede om, at arbejdsgruppen er ved at undersøge mulighederne for at benytte materiale udarbejdet af Genomics Education programme i England. Det blev kommenteret, at DSMG for nyligt havde deltaget i at udarbejde en video omkring samtykke.

Vedrørende ny proces for udvælgelse af patientgrupper

	<p>Hvad angår 'ny proces for udvælgelse af patientgrupper' suppleredes med, at departementet i samarbejde med regionernes sundhedsdirektører fortsat er i proces med at beskrive den nye proces.</p>
13.45-14.00	<p>7: Evt.</p> <p>Der blev spurgt til, om NGC skal affiliere ved publikationer. Der blev fra NGC gjort opmærksom på, at forskningsgovernance endnu ikke er endelig besluttet.</p> <p><u>Note:</u></p> <p>Efter mødet i Specialistnetværket den 5. marts 2020 er der indkaldt til møde i Forsknings- og Infrastrukturudvalget d. 3/4 2020 med dagsordenpunkt: Forskningsadgang til NGC og drøftelse af forslag til governance.</p> <p>Kommende møder:</p> <p>Specialistnetværket besluttede at holde det kommende møde den 22. juni 2020, som fremmødemøde. Mødet bliver holdt på Fyn eller i Nordjylland.</p>