

REFERAT

Møde i: Sundhedsfagligt Råd for Klinisk Genetik

Dato: 21. september 2020

Kl.: 10.15-11.15

Deltagere

Helle Konradsen
Anne-Marie Gerdes
Peter Böhm
Thomas Saxild
Birgitte Diness
Lisbeth Tranebjærg (deltagelse via video)
Lotte Risom, pkt. 1 (deltagelse via video)
Elsebet Østergaard, pkt. 1 (deltagelse via video)
Louise Høffding (afbud)
Thomas Saxild (fraværende)

Referent

Henriette Lambertsen

Dagsorden

1. Status for Nationalt og Østdansk Genom Center
2. Sundhedsplatformen og planlægning af ambulant aktivitet set i lyset af Corona samt pukkelaftvikling.
3. Regionsbeslutning om fælles SFR for laboratorimedisin – status
4. Samarbejdsaftale med Epilepsihospitalet Filadelfia
5. Nyt fra praksis
6. Næste møde
7. Eventuelt

1. Status for Nationalt og Østdansk Genom Center (NGC)

Overlæge Elsebet Østergaard og seniorspecialist Lotte Risom, Klinisk Genetisk Afdeling orienterede.

Helgenom-sekventering (WGS): Man er endnu ikke kommet i gang med WGS i NGC. Testprøver til sidste pilot har længe ligget klar til afsendelse til NGC, men man afventer stadig underskrevne samarbejdsaftaler mellem NGC og regionerne. Der er tale om hhv. databehandlaftaler og aftaler for de dataansvarlige. Det er især sidstnævnte, som er vigtige, idet RegH har ansvaret, herunder er Klinisk Genetisk Afdeling Data-ansvarlig. Juristerne i de fem regioner er ikke enige. NGC har oplyst, at de tidligst falder på plads i oktober.

Klinisk Genetisk Afdeling har ikke set dokumenterne ifm. denne aftale og kan heller ikke få lov at se dem, før de er retur fra NGC. Region H har oplyst, at Genomisk Medicin, har haft mulighed for at afgive kommentarer. Lotte Risom orienterede om, at nogle medlemmer af NGC's specialistnetværk for Sjældne Sygdomme er bekymrede over manglende muligheder for at få justeret referaterne fra møderne med NGC. De fire medlemmer, der er udpeget fra region H, har derfor sendt en orientingsskrivelse til regionsledelsen om dette (brev vedlagt til orientering).

Der var enighed om, at dokumenter bør cirkulere til Helle Konradsen, som på vegne af SFR vil undersøge, om vi kan få samarbejdsaftalerne vedr. dataansvar til gennemsyn.

Elsebet Østergaard, som er suppleant i "arbejdsgruppen for anvendelse af helgenomsekventering" oplyste, at indstillede projekter er ved at blive gennemgået og prioriteret. Tidshorisont kendes ikke.

Anne-Marie Gerdes påpegede, at selvom samarbejdet med NGC allerede er startet d. 1. juli 2019, er der stadig udeståender med finansieringen, og ikke mindst den fremadrettede økonomi. Der er flere udeståender i samarbejdsaftalen om f.eks. samtykke, indberetning af slægtsoplysninger, LIMS.

2. Sundhedsplatformen og planlægning af ambulans aktivitet set i lyset af Corona samt pukkelafvikling

Faglig ekspert, humanbiolog Louise K.E. Høffding, Klinisk Genetisk Enhed, Roskilde Sygehus skulle deltaget under dette punkt, men havde meldt afbud. Ledende faglig ekspert Birgitte Diness orienterede om punktet.

Man er meget tilfreds med, som noget nyt, at have fået Louise Høffding med som faglig ekspert fra Region Sjælland. Dette giver gode muligheder for erfaringsudveksling og støtte til hinanden de to regioner imellem.

Corona-situationen har åbnet for mulighederne for videokonsultationer. Dette er et godt redskab. Man overvejer nu, hvordan man i fremtiden vil bruge denne mulighed. Der er stadig udfordringer. Det giver dog god mening også efter corona-krisen at lave videokonsultationer, idet mange samtaler er med raske og erhvervsaktive.

Pukkelafvikling. Der er ikke tale om voldsomt mange samtaler. Under lockdown modtog man færre henvisninger, men der blev foretaget færre blodprøvetagninger inkl. svar og dermed efterfølgende familieudredning, som nu skal afvikles. Man anslår at være forsinket ca. 1 måned. Man forsøger nu resten af året at indhente puklen ved udvidet åbningstids to dage ugentligt. Derudover undersøger man i Klinisk Genetisk Afdeling muligheden for selv at foretage blodprøvetagning de to dage med lang åbningstid.

3. Regionsbeslutning om fælles SFR for laboratoriemedicin – status

Anne-Marie Gerdes oplyste, at planlagte workshops er aflyst. Intet nyt.

4. Samarbejdsaftale med Epilepsihospitalet Filadelfia

Anne-Marie Gerdes orienterede: Der er allerede etableret en delestilling mellem dem og Klinisk Genetisk Afdeling. Filadelfia ønsker nu en formel samarbejdsaftale. Dette nødvendiggør en ansøgning til specialeplanen, som kræver en økonomisk afklaring først, idet de økonomiske konsekvenser endnu ikke er kendt. Dette er under udredning.

Filadelfia samarbejder med et privat firma ifm. genetiske analyser for epilepsi. Dette giver nogle udfordringer, som nu er ved at blive undersøgt nærmere. Bl.a. giver Sundhedsplatformen mulighed for at sende blodprøver til det private firma. Prøver som Klinisk Genetisk Afdeling selv kan udføre.

5. Nyt fra praksis v/ Thomas Saxild

Intet.

6. Næste møde

Torsdag d. 25. marts 2021.

7. Eventuelt

Dialogmøde d. 6. oktober mellem DIA afdelingsledelser, centerledelse og Direktion er aflyst. Man skulle bl.a. have drøftet pukkelafvikling.

Anne-Marie Gerdes fratræder sin stilling pr. 310121 som ledende overlæge på Klinisk Genetisk Afdeling og fortsætter herefter som professor og alm. overlæge i afdelingen. Dette er således hendes sidste møde som **næstformand i Sundhedsfagligt Råd for Klinisk Genetik**, idet den nye ledende overlæge skal overtage posten. Der blev udtrykt stor tak til Anne-Marie Gerdes for hendes indsats siden 2012.