

Møde i diagnostisk udvalg, KIA OUH, 18-12-2017

Tilstede: Kaspar Nielsen, Susanne Sækmose, Torben Barrington, Hanne Marquart og Magnus Bernth Jensen. Desuden Helle Møller Johannessen, NPU Sekretariatet, Sundhedsdatastyrelsen (Helle) til punktet "NPU-koder for lymfocytsubpopulationer"

Dagsorden:

1. Kort gennemgang af aktuell "National oversigt over specialets ydelser" (Magnus + diskussion)
 - Alle tilfreds med formatet. Aftaler at kartoteket lægges i Sharepoint mappe (oprettes af Susanne). Den enkelte afdeling opdaterer egne analyser. Det aftales at alle analyser, inkl. Genetiske, der udbydes til udredning lægges i kartoteket. Halvårligt sendes mailens reminder om opdatering (Magnus). Ved ændringer videregiver Magnus gældende kartotek til DSKI hjemmesideansvarlig mhp opdatering.
2. Hvilken form skal "National vejledning for udredning" have og hvordan udarbejdes den? (Magnus + diskussion)
 - Tilpasses patientens problemstilling. Overordnet kan disse inddeles i
 - Øget infektionstendens
 - (lunge) transplantationskandidater
 - Obs Autoinflammation
 - Tilfældigt laboratoriefund
 - Andet
 - Det besluttes at starte med kategorien "øget infektionstendens" som vurderes at være den generelle kernekunde. Derefter kan vi fortsætte med øvrige kategorier.
 - Indledende undersøgelse vælges ud fra forhåndsviden og patientens symptomer. Mht analysevalg tages udgangspunkt i RM skema ifht symptomer som nedre luftvejsinfektioner, øvre luftvejsinfektioner, abscesser, virus infektioner, invasiv bakteriel infektion og svampe infektioner (vedhæftet).
 - Vi blev enige om at udarbejde indikation og anbefalede karakter/art af flg undersøgelser (navn i parentes laver udkast):
 - Lymfocytproliferation (Hanne)
 - Lymfocytsubpopulationer, basis. Udføres formodentlig på stort set alle henviste (Torben)
 - Magnus sender RM paneler
 - Vaccinationsforsøg (Kaspar)
 - NK-celler funktionsundersøgelser (Kaspar)

- Komplementaktivering (Hanne forespørger Jacob Bay)
- Granulocyt oxidativt burst (Magnus)
- Plasma koncentrationer af immunglobuliner og IgG subklasser
- **DEADLINE 1. FEBRUAR?** Rundsendes mhp kommentarer.
- Derefter udarbejder Magnus samlet udkast til national anbefaling.
- Når vi er enige, lægges det på DKSI hjemmeside.
- Næste linje undersøgelser ved personer med øget infektionstendens uden vurderet forklarende sekundær immundefekt.
 - Ved oplagt mistanke til specifik defekt undersøges målrettet for den (Sanger sekv og/eller funktionelle assay(s)), men hvis flere muligheder/uklar forklaring virker det rationelt at igangsætte NGS enten som panel eller in silico panel undersøgelse (baseret på WES). Der er dog flere forhold inkl. Risiko for tilfældige fund og konsekvensen af at udrede aldersmæssigt modne mennesker der skal afvejes. Vi aftaler at Magnus får lov at udarbejde skriftligt forslag til en national anbefaling
 - Når vi er enige, lægges det på DKSI hjemmeside.

3. Hvilke analyser skal vi organiserer præstationsprøvnings for og hvordan? (diskussion).

- Diskuterede kort (Susanne ikke til stede, så flg med forbehold for Susannes accept): Subpopulationsundersøgelse umiddelbart eneste der aktuelt vurderes relevant. Afventer at indholdet i anbefalet subpopulationspaneler er færdigt. Derefter igangsættes. Afdelingerne skiftes til at have ansvar. Varsles en måned inden. Sigtes mod prøvemodtagelse midt i ugen. Antikoagulant heparin. Prøver fra 2 personer sendes. Magnus har ansvar for første rundsending. **Afdelingen der rundsender har ansvaret for sammenligningen?**

4. NPU-koder for lymfocytsubpopulationer (Susanne + diskussion)

- Oplæg fra ?? I Sverige og Norge er der ønsker om at få oprettet NPU-koder for diverse lymfocytsubpopulationer. Det forventes at komme myndighedskrav om at alle immunologiske undersøgelser skal indberettes til centralt organ (luftet kattelom omhandlende at små, ikke mundrette analyser muligvis kan slippe...). Aktuelt vurderes der ikke at være behov i Danmark men udvalget er alligevel interesseret i at bidrage til udviklingen så kodende vil flugte med det der kan blive senere danske behov. Umiddelbart mest opbakning til løsning hvor NPU-kode ifht fænotype fremfor ikke robuste og skiftende populære navne. Helle mailer svensk skema og norske ønsker til Susanne der videredistribuerer.

5. Evt.

- Enighed om at øge samarbejde om funktionelle assays ud fra ideen om at der er nok at kaste sig over, at der ikke er grund til at vi alle vil det samme og kan have mere ud af at udnytte lokale særlige interesser/kompetencer. Det aftales at udmelde ønsker om hjælp via mailtråd ved behov.

- Tema for fremtidigt møde: deltage i opsporing af potentielt immundefekte (TREC screening, registre? Mv)