

Onsdag d. 14.01.2020. kl 10-1230 møde i Diagnostisk udvalg (OUH)

Deltagere: Hanne Marquart, Susanne Sækmose, Torben Barington, Kaspar Rene Nielsen og Magnus Bernth Jensen.

Desuden Christian Nielsen (OUH), Christian Assing (OUH), Jacob Bay og Line Lindgreen Eriksen som observatører.

Dagsorden:

1. Klinisk immunologisk rolle i TREC-screeningen og organiseringen af denne (Hanne? + diskussion)
 - a. Hanne redegør for forløbet. Vævstypelab RH har ikke været en del af planlægningen af det diagnostiske work-up ved lav TREC-screen. Pædiaterne har lagt sig op af det svenske program. Det er således et krav at der skal undersøges koncentrationer af T-, B- og NK-celler samt recent thymic emigrants.
 - b. Der åbnes enighed om at denne del af udredningen kan udføres af Klinisk Immunologiske afdelinger på universitetshospitalerne. Desuden at det bør være samme undersøgelser/svar der udføres.
 - c. **Jacob Bay rundsender protokol planlagt anvendt på RH** (især mhp ensretning af undersøgelsen for recent thymic emigrants).
 - d. **Magnus udfærdiger udkast til korrektion af fremsendte algoritme fra Pædiatrisk selskab.** Dette kommenteres af udvalgets medlemmer. Endelig korrektion fremsendes til relevante modtagere via DSKI bestyrelse. I begrundelsen for den sene korrektion er at DSKI ikke er blevet hørt. Ifølge specialeplanen har klinisk immunologi ansvaret for laboratorieudredningen af immundefekt.
2. Status på DEKS lymfocytsubpopulations præstationsprøvning (Jacob Bay)
 - a. Kort gennemgang af udfordringer. Projektet er fortsat under tilskæring. Der arbejdes mod subset definition baseret på CD nomenklatur i henhold til udvalgets hensigtserklæring. Udfordring at nogle subsets svares af ganske få afdelinger. Desuden knaphed i tekstlængde til definition af populationer. Løses ved at tillægsdefinitioner (fx CD8n for celler kladet "CD3p CD4p) som Jacob laver udkast til. Det er vigtigt at det er så entydigt som overhovedet muligt hvad der indrapporteres under de enkelte kategorier. Visse subsets må accepteres at skulle indrapporteres baseret på fx summering af faktisk målte subsets (fx "CD19p IgDn IgMn CD27p" = "CD19p IgDn IgMn CD27p CD38p" + "CD19p IgDn IgMn CD27p CD38n". Dette for at sikre størst muligt sammenligningsgrundlag.
 - b. **Magnus sender RM kommentarer** til Jacob Bay
3. Status på allerede eksisterende NPU-koder til lymfocytsubpopulationer (Susanne)
 - a. Afventer mere gennemarbejdet DEKS program.
4. National genom center og genetisk udredning af immundysfunktion (Magnus)
 - a. Orientering om stormøde afholdt i Nationalt genom center 16.12.2019. Børn 0-15 år med sjældne sygdomme er allerede accepteret patientkategori. Personer med mistænkt PID i denne alderskategori må forventes at være dækket.

- b. 72 kategorier er indmeldt. Herunder patienter med immundysregulation (både børn og voksne) flere gange.
 - c. Hanne fortæller at 11 patientkategorier skulle være defineret men sidenhen muligvis forkastet. Status uklar.
 - d. I forventningen om at PID ptt, børn som gamle, accepteres diskuteres processen fra genom til svar.
 - e. Torben fortæller at det er en regional opgave at etablere datastøttecentre til tolkning **(Torben rundsender skrift om dette)**.
 - f. Der findes ikke behov for at lave fælles skrift om det hensigtsmæssige i at Klinisk Immunologi bistår tolkningen af varianter ifht biologi og klinik. Argumentet er at det skal aftales i de enkelte regioner (se ovenfor).
5. Svar på forespørgsel fra Dansk Infektionsmedicinsk selskab vedr. udredning ved CVID (Magnus)
- a. Svaret gennemgås uden ændringer.
6. Evt.
- a. Aftales som udgangspunkt et fysisk møde pr år. Flere ved behov.