



DSMG  
2022 generalforsamling

## Program ifølge vedtægter

1. Valg af dirigent
2. Formandens beretning om selskabets virksomhed
- 3. Rapporteringer fra selskabets udvalg og råd**
4. Fremlæggelse af det reviderede regnskab til godkendelse og fastsættelse af kontingent
5. Valg af formand
6. Valg af bestyrelsesmedlemmer
7. Valg af to revisorer og en revisorsuppleant
8. Valg i henhold til § 6 - De Lægevidenskabelige Selskabers repræsentantskab
9. Valg af ny repræsentant til UEMS
10. Eventuelt/tak for denne gang



*Task force vedr. forbud mod  
fertiliseringsbehandling til beslægtede*

Medlemmer:

Inge Søkilde Pedersen

Laura Kirstine Sønderborg Roos

Elsebet Østergaard

Christina Ringmann Fagerberg

Præsenteres af Christina Fagerberg, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Lov om assisteret reproduktion

- **§ 5 a.** Der må **ikke etableres assisteret reproduktion** i de situationer, hvor en sundhedsperson eller en person under en sundhedspersons ansvar har kendskab til, at **ægcelle og sæd stammer fra genetisk nært beslægtede** eller i øvrigt genetisk nærmere beslægtede personer.
- Ca. 40 par årligt på landsplan, hvor ægsortering ikke kan tilbydes
- DSMG og Dansk Fertilitetsselskab har haft foretræde for Sundhedsudvalget 2017 – der skete ikke yderligere
- Task force nedsat ved DSMG's generalforsamling 2021

## Forud mod fertilitetsbehandling til beslægtede

- Institut for menneskerettigheder
  - Rapport: mener der er tale om en fejltolkning af loven
  - Har kontaktet Sundhedsstyrelsen og Styrelsen for patientsikkerhed
- Møde med de Radikales sundhedsordfører Stinus Lindgreen

## Ønske om lovgivning ifht donation af ægcytoplasma (mitokondriedonation)

- Møde med de Radikales sundhedsordfører Stinus Lindgreen
  - Har stillet spørgsmål til Sundhedsministeren, ingen tilbagemelding

## Januar 2022

### **Mail fra Institut for Menneskerettigheder**

”Vi har nu haft et møde med repræsentanter fra Sundhedsministeriet og Styrelsen for Patientsikkerhed vedrørende forbuddet i lov om assisteret reproduktion for beslægtede.

Ministeriet oplyste på mødet, at de vil kigge nærmere på forbuddet og hensigtsmæssigheden heraf. De har samtidig bedt os om at bidrage med yderligere om menneskeretten på området for fertilitetsbehandling.

Vi gjorde på mødet opmærksom på, at vi mener, at det er en problemstilling, der haster, da forbuddet har meget alvorlige konsekvenser for nogle af de personer, der rammes af forbuddet.”

**Samme dag: Henvendelse til DSMG fra Styrelsen for Patientsikkerhed**, beder om kvalificering af skrift om emnet. Samme anmodning er gået til Dansk Fertilitetselskab. Besvaret.

**Afventer!**



# Uddannelsesudvalget (UU1)

Udvalgsmedlemmer  
Thomas Dyrsø Jensen  
Tina Duelund Hjortshøj  
Anja Lisbeth Frederiksen  
Lone Krøldrup Kristensen  
Sara Markholt  
Lone Sunde  
Christina Daugaard Lyngholm  
Katrine Saldern Aagaard

Præsenteres af  
Thomas Dyrsø Jensen  
Klinisk Genetik, Sygehus Lillebælt

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

## Status for Uddannelsesudvalget (UU1) 2021/2022

- Det vanlige arbejde med ansættelsesproces for H-læger
- Gennem hele året har den primære indsats været rettet mod en større revision af hoveduddannelseskurserne (se næste slide)
- Påbegynder i 2022 arbejdet med en større revision af målbeskrivelsen for klinisk genetik

# Status for Uddannelsesudvalget (UU1) 2021/2022

## Nuværende:

2022	2023	2024
Klinisk Genetik 1 (endo/kardio/nefro/derma)	Klinisk Genetik 2 (prænatal/metabolisk)	Klinisk Genetik 3 (oftalmo/audio/neuro/psyk)
Molekylær Genetik	Dysmorfologi	Genetisk Rådgivning
Kommunikation	Cytogenetik	Onkogenetik
	Epidemiologi	

## Ændringsforslag:

2022	2023	2024
Klinisk Genetik 1* (endo/kardio/nefro,- derma)	Klinisk Genetik 2 (metabolisk/+ neuro,+psyk, -prænatal)	Klinisk Genetik 3 (oftalmo/audio+derma, -neur, -psyk)
Molekylær Genetik (- labøvelser)	Dysmorfologi (uændret)	Onkogenetik (uændret)
Kommunikation Genetisk Rådgivning (lagt sammen -> 4 dg)	Cytogenetik (-prænatale emner)	Genetisk fosterdiagnostik (+prænatal fra KG2 og cyto, 2 dg)
	Epidemiologi (fra 3->2 dg)	

## Highlights

- Sammenlægning af kurserne 'Kommunikation' og 'Genetisk rådgivning'
- Oprettelse af et nyt og selvstændigt kursus for det prænatale område: 'Genetisk fosterdiagnostik'
- Afskaffelse af de tids-og omkostningstunge laboratorieøvelser i 'Molekylærgenetik' til fordel for større fokus på variantfortolkning



# Uddannelsesudvalg klinisk laboratoriegenetikere

Udvalgsmedlemmer:

Charlotte Brasch Andersen, OUH (formand)

Lotte Risom, RH

Helena Gàsdal Karstensen, RH

Jesper Graakjær, SLB

Rikke Christensen, AUH

Inge Søkilde Pedersen, AaUH

Præsenteres af Lotte Risom, KGA, RH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for Uddannelsesudvalg klinisk laboratoriegenetikere 2021/2022

Antal under uddannelse:

AaUH: 2

AUH: 2

SLB: 0

OUH: 4

RH: 8

- Støtte fra Danske Regioner om nødvendigheden af certificering af uddannelsen
- Målbeskrivelse åbner nu for at optage folk udenfor de klinisk genetiske afdelinger
- "Jura & Etik i Genetisk Diagnostik", virtuelt kursus med 40 deltagere(!) og undervisning af Anne-Marie Gerdes og Mette Hartlev
- International udveksling: "Open Lab Initiative for ErCLG education and exchange", EMBG



# Arbejdsgruppe genetisk vejlederuddannelse



Marianne Lodahl (formand)  
Bente Udsen Bruus  
Birgitte Diness  
Jette Sandgaard  
Lana Ismael Khaleel Al-Zehhawi  
Susanne O. Jensen

Marianne Lodahl, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for udvalg til genetisk vejlederuddannelse 2021/2022

- Kursusrække i almen genetik er godt i gang, 51 tilmeldte
- Kursusrække om onkogenetik planlægges med start efteråret 2022
- Videre arbejde med formel uddannelse for genetiske vejledere og certificering via DSMG. Opbakning fra KGU, inspiration fra Sverige
- Ønske om mulighed for arbejdsmøder / Tordenskjoldmøder
- Udvalget søger nye medlemmer, så alle afdelinger er repræsenteret



# Ekspertuddannelse

## ESSENS

- Efteruddannelse for speciallæger og kliniske laboratoriegenetikere
- Højt akademisk og fagligt niveau
- Arbejde, lære, forske, formidle
- Mange veje til målet

## AKTIVITET 2021-2022

- 1 ekspertudd. påbegyndt: Onkogenetik
- Udd.planen på DSMG's hjemmeside

# Ekspertuddannelse

- Professorer:  
Vogel, KGA, AUH  
  
(formand) Ida  
Lone Sunde, KGA, AalbUH
- PKL/PUF-lektor:  
Østergaard, KGA, RH  
Elsebet
- Repræsentant for KGU: Anders Bojesen, KGA, AUH
- Repræsentant for UU1:  
AalbUH  
Irene Kibæk Nielsen, KGA,
- Repræsentant for UU-KLG: Charlotte Brask Andersen, KGA, OUH
- Speciallæger valgt på GF:  
Maria Rasmussen, KGA, Vejle  
Karin Wadt, KGA, RH
- Laboratoriegenetiker valgt på GF: Lotte Risom, KGA, RH



DSMG

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

# Yngre Genetikere

Maria Schelde, næstformand, H-læge

Line Nolting, Sekretær, H-læge

Søren Færgeman, H-læge

Saga Eiset, phd. studerende

Præsenteres af Simone Rosell Rask, phd studerende, KGA Aalborg UH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for Yngre Genetikere 2021/2022

- **Oplæg og debat**
  - 4 Fyraftensmøder med samling lokalt og online deltagelse.
    - "Menneskets oprindelse" *Peter K. A. Jensen*
    - "Etik" *Anne Marie Gerdes og Bjarke Solberg*
    - "Metaboliske sygdomme" *Allan Lund*
    - Planlagt 1 oplæg mere i maj/juni
- **Organisation og ledelse**
  - Udvidet bestyrelsen
  - Drejebog for fremtidige bestyrelser



# Styregruppe for guidelines

## Udvalgsmedlemmer

Inge Søkilde Pedersen

Charlotte Lautrup

Katja Venborg Pedersen

Bitten Schönefeld-Greulich

Pernille Tørring

Præsenteres af Pernille Tørring, KGA, OUH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for styregruppe for guidelines 2021/2022

AKTIVITETER 2021/2022

**OBS** Guidelines på [www.dsmg.dk](http://www.dsmg.dk), herunder  
'guideline til udformning af guidelines'

STATUS - GUIDELINES

Godkendte: 20 (heraf 5 under revision og 4 i høringsproces)

Under udarbejdelse: 9



# Etisk Udvalg

Anja L Frederiksen (sekretær)  
Birgitte Diness  
Charlotte Brasch Andersen  
Lisbeth Tranebjerg  
Malene Lundsgaard  
Susanne E Boonen  
Anne-Marie Axø Gerdes (formand)

Præsenteres af Birgitte Diness, Afdeling for Genetik, RH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for Etisk Udvalg 2021/2022

Retningslinje for uopfordret kontakt, aktuelt i høring, samt hørings svar  
Prof. Mette Hartlev og lektor Katharina Ó Cathaoir, Juridisk Fakultet, KU, bidrag

## **Anbefalinger:**

1. National konsensus bør sikres
2. Lægefaglige konference-beslutninger bør foreligge før uopfordret kontakt
3. SUMs 5 kriterier bør overholdes
4. Genetisk etiske komiteer bør inddrages, når relevant/muligt
5. Nationale retningslinjer bør sikres
6. Risikopersoners ret til viden bør i videst muligt omfang sikres
7. Nationale retningslinjer for hvor langt ud i familien, lægen skal/bør gå



LIU

Udvalgsmedlemmer  
Nina Madsen  
Tue Diemer  
Henriette Lund Christensen  
Malene Bek-Thomsen  
Annabeth Petersen  
Kristina Sørensen  
Lotte Krogh (formand)  
Heidi Hvid Nielsen  
Karen Grønskov  
Mette Klarskov Andersen

Præsenteres af ?

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for LIIU 2021/2022

- Fortsat mest på orienteringsniveau til hinanden.
- Repræsentant hos medcom i Laboratoriereferencegruppen (Mette og Lotte)
- Repræsentant i webreq gruppen (praksis' LIMS) (Lotte)
  - Vi har meldt, at vi ikke ønsker en særskilt opsætning til rekvirering af genetiske analyser i praksissektoren på andet prøvemateriale end blod for nuværende. Blodprøver ligger i biokemiens analysekatalog. Det betyder, at praksis ikke kan rekvirere analyser på f.eks. kindskrab elektronisk.



# Revision af Det gode genetiksvær XRPT07

Præsenteres af ?

Udvalgsmedlemmer  
Repræsentanter fra DSKI, DSKB og DSMG samt  
medcom.

# Status for Revision af XRPT07 2021/2022

- Den nye version af XRPT07 - Det gode genetiksvar - blev udgivet hos medcom d. 5. januar 2022 i version XRO731G (tidl. version hed 730G).
  - [releases – MedCom](#)
  - 731G er dermed den gældende.
- Herunder er der lavet en national liste over prøvematerialer til genetiske analyser, der vedligeholdes i medcom regi.
  - [Laboratorieområdet – MedCom](#) (Materialetyper genetik)
- Listen bør implementeres i laboratoriesystemerne.
- Der er i fagligt regi udarbejdet en anbefaling til strukturering og indhold i svaret i hhv. resultat, konklusion og analysemetodebeskrivelse. Anbefalingen ligger på alle tre selskabers hjemmeside.
- Anbefalingen bør implementeres i laboratorierne i svaropsætningerne.



# Status for Revision af XRPT07 2021/2022

- Der er stor forskel på 730 og 731. Man bør lokalt udelukkende gå efter at få implementeret version 731.

## **Udestående**

- Ny mulighed for en samlet konklusion for en hel rekvisition i stedet for ”kun” konklusion på den enkelte analyse.
- Vi mangler at udarbejde anbefaling for brug af denne konklusion i de faglige anbefalinger.
  - Der er nedsat en gruppe:
  - Anne Skakkebæk, Dorte Lildballe, Annabeth Petersen, Mette Klarskov, Lotte Krogh.
  - Anbefalingen sendes til godkendelse til de tre selskabers repræsentanter i arbejdsgruppen.
  - Herefter ny version af anbefalingerne på de tre selskabers hjemmesider.

# Status for Revision af XRPT07 2021/2022

## **Det anbefales**

- at arbejdsgruppen til revision af XRPT07 nedlægges
- at fremtidigt arbejde med revision af medcom standarder med deltagelse af DSMG placeres i regi af LIIU
- (Det vurderes at arbejdsgruppen kan nedlægges nu og det sidste udstående med revision af anbefalingen kan foregå i samme persongruppe alligevel)



# Patologi og Genetik Databanken, PGDB

Udvalgsmedlemmer

Udvalg vedr. national svardatabase

Præsenteres af ?

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for PGDB 2021/2022

- Udvalget vedrørende national svardatabase er overtaget af arbejdet til implementering af PGDB i softwaret GEPARD leveret af CGI
- GEPARD er Patobanks afløser, der udvides til at kunne indeholde svar på genetiske analyser via XRPT07 standarden
- Det nationale projekt bliver projektledet fra Region Syddanmark med en styregruppe bestående af en række patologer, IT folk, formand (Kim Brixen, sygehusdirektør, OUH) og fra vores side:
  - Marianne A Jakobsen (DSKI), Emil D. Bartels (DSKB), Lotte Krogh (DSMG)

# Status for PGDB 2021/2022

Endvidere er der etableret et repræsentantskab for Genetikbank, svarende til det eksisterende repræsentantskab for Patobank. De to formandskaber arbejder sammen.

## Medlemmer

**DSMG:** Henriette Lund Christensen, Annabeth Petersen, Lotte Krogh (formand), Karen Grønskov, Bitten Schönewolf-Greulich

**DSKB:** Ole Halfdan Larsen, Søren Feddersen, Nina Madsen, Emil Daniel Bartels

**DSKI:** Marianne Jakobsen, Magnus Bernth Jensen

**Systemforvaltning fra CIMT, Region H:** Morten Axelsen, Martin Due Jensen

**Sekretariat for Patobank:** Lone Bojesen

# Status for PGDB 2021/2022

- GEPARD forventes at komme i drift ultimo 2023
- Der er allerede kendte forsinkelser særligt knyttet til cervix screeningen, der styres fra softwaret
- Det forventes, at de genetiske analyser sættes op efter XRPT07 731G
- Der bliver mulighed for manuel indberetning, hvis man ikke kan sende elektronisk
- Der er dog god udvikling hen over landet til at blive klar til elektronisk forsendelse fra de lokale LIMS
- Sundhed.dk og MinSundhed – er kontaktet via projektledelsen og der arbejdes hårdt på, at de to software bliver opdateret til at kunne vise de genetiske analyser fra GEPARD. Herved kan patienten se sine analysesvar og klinikere kan se analysesvar på tværs af regioner.

# Status for PGDB 2021/2022

- Udvalget vedrørende national svardatabase er blevet til en referenceliste, som projektledelsen kan trække på ved behov for flere faglige ressourcer i implementeringsfasen

## **Det anbefales**

- At udvalget vedrørende national svardatabase nedlægges
- At generalforsamlingen eller bestyrelsen beslutter i hvilket regi DSMGs medlemmer af Genetikbankens repræsentantskab skal aflægge beretning (f.eks. GF, bestyrelsen, KGU en/flere eller?)
- At generalforsamlingen eller bestyrelsen beslutter, hvorvidt man ønsker løbende opdatering på status af implementering af Patologi og Genetik Databanken og i givet fald i hvilket regi.



# PASS Styregruppe

## Udvalgsmedlemmer

Anders Bojesen (formand), Aarhus

Irene Kibæk Nielsen, Aalborg

Thomas Dyrsø Jensen, Vejle

Lilian Bomme Ousager, Odense

Susanne Timshel, Roskilde

Birgitte Diness, København

Anne Marie Jelsing, København

Præsenteres af ?

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3



# Status for **PASS styregruppe** 2021/2022

- Siden opdateringen 2020 har vi ventet på en ny opdatering med fejlretninger
- Softwaren kører meget langsomt og ustabil
- PASS har lovet forbedringer, som de ikke har leveret
  - De kommer lige om lidt....
- Vi kører en parallel strategi
  1. Presse PASS til forbedringer – møde med ledelsen i PASS
  2. Afsøger muligheden for en alternativ leverandør



# Udvalg for Pass arbejdsgruppe

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 01.04.2022

# Medlemmer

- AUH
  - Jette Sandgaard
  - Marianne Geilswijk
- Roskilde
  - Lana Al-Zehhawi
  - Cathrine Nielsen
- AAUH
  - Lone Sunde
  - Lise Holdgaard Melchiorson
- OUH
  - Susanne O.Jensen
- Vejle
  - Thomas Dyrso Jensen
  - Marianne Holm Hemmsen
- RH
  - Marianne Lodahl
  - Anne Marie Jelsing (Formand)

# Det seneste år har vi:

- 1) arbejdet og testet den **næste version af Pass**. Der er dog flere ting, der skal rettes, inden den nye version kan tages i brug. Udbyderen af Pass arbejder med dette. **Tidshorizonten er uvis**.
- 2) jævnligt været i kontakt pga. driftsproblemer med Pass, herunder at systemet er langsomt, og at man i perioder ikke kan logge på. Pass Styregruppe er orienteret og arbejder videre.

# Klinisk Genetik (KGU)

## Medlemmer:

*Bitten Schönewolf-Greulich, Overlæge, PhD (RH, KGA) Formand*

*Anders Bojesen, Ledende overlæge, PhD, (AUH, KGA)*

*Birgitte Rode Diness, Ledende overlæge, Klinisk lektor, PhD (RH, KGA)*

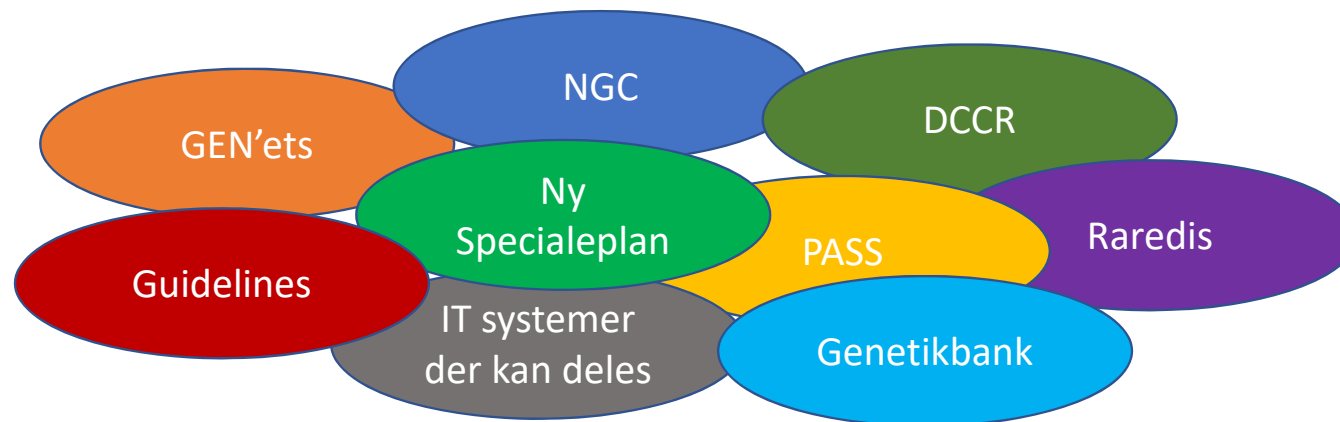
*Irene Kibæk Nielsen, Ledende overlæge, (Aalborg UH, KGA)*

*Lilian Bomme Ousager, Professor, Ledende overlæge, PhD (OUH, KGA)*

*Mette Warming Jørgensen, Ledende overlæge, (SLB, KGA)*

*Susanne Timshel, Overlæge (SUH, Roskilde, KGE)*

## Emner diskuteret på tværs af landet i årets løb:



GENets



# AudioGENet

## Udvalgsmedlemmer

### *Formand*

Nanna D. Rendtorff (Region H)

### *Styregruppe*

Pernille Toerring (Region Syd)

Maria Rasmussen (Region Syd)

Uffe Jensen (Region M)

Allan Højland (Region Nord)

Henrik Okkels (Region N)

Mette Bertelsen (Region H)

### *Øvrige*

Lisbeth Tranebjærg (Region H)

Sammensat af Nanna D. Rendtorff, Genetisk Afdeling, Region H

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for AudioGENet 2021/2022

Medlemmer pr. 1 januar 2022: Pernille Toerring (Region Syd), Maria Rasmussen (Region Syd), Uffe Jensen (Region M), Allan Højland (Region Nord), Henrik Okkels (Region N), Mette Bertelsen (Region H), Lisbeth Tranebjærg (Region H), Nanna Rendtorff (Region H).

- **1. møde, januar**
  - Indledende møde, beslutning om fast dagsorden for fremtidige møder hver 2. mdr.
- **2. møde, marts**
  - sager/cases, analyser/nyt fra lab, nyt fra NGC, forskningsprojekter, evt
- **3. møde, maj**
- ...



# dermaGENet

Helena Gásdal Karstensen, Molekylærbiolog, PhD (RH, KGA)  
Jenny Friis, Klinisk akademiker, PhD, KLG (AUH, KGA)  
Lise Graversen, Afdelingslæge, PhD (AUH, KGA)  
Klaus Brusgaard, Molekylærbiolog, Lektor, ErCLG (OUH, KGA)  
Stine Bjørn Gram, Læge, (OUH, KGA)  
Malene Djursby, Læge, (RH, KGA)  
Malene Lundsgaard, Afdelingslæge, (Aalborg UH, KGA)  
Zuzana Lohse, Afdelingslæge, PhD (SUH, Roskilde, KGE)

Præsenteres af Helena Gásdal Karstensen KGA-RH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for dermaGENet 2021/2022

Etableringsmøde den 17. marts 2022

- Månedlig mødefrekvens
- Formandskab går på tur med 1-årig periode
- Kortlægning af nuværende analysestrategi for dermapanel/derma pt. us
- Drøftelse af håndtering af analyser i NGC regi

# EndoGENet

Præsenteres af Anja L Frederiksen, KGA, Aalborg

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

## Udvalgsmedlemmer

Formand: Anja L Frederiksen

### Styregruppe:

AUH: læge- Marianne Geilswijk (Styregruppe medlem) –  
Læge Anne Skakkebæk (EndoGENet medlem)  
Klinisk akademiker – Dorte Lildballe (Styregruppemedlem)

Vejle: Læge- Maria Rasmussen (Styregruppemedlem)

OUH: Læge- Trine Maxel Juul (Styregruppemedlem)  
Klinisk akademiker- Klaus Brusgaard (Styregruppemedlem)

AAUH: Læge- Anja L Frederiksen (Styregruppemedlem)

Sjælland Universitetshospital: Læge Zuzana Lohse

RH, KGA: Læge – Anne Marie Jelsig (Styregruppemedlem).  
Læge Iben Bache (EndoGENet medlem)  
Klinisk akademiker- Morten Dunø (Styregruppemedlem)

RH, Genomisk Medicin:  
Læge Line G Bogwardt (EndoGENet medlem)

# Status for EndoGENet 2021/2022

1. Særlige område under udvikling som er drøftet i netværket: NGC specialistnetværks arbejde – Indstilling godkendt
2. Forslag til nye guidelines eller guideline revisioner: -
3. Hvor mange kliniske risikovurderinger og variantfortolkninger har det genetiske ekspertnetværk været involveret i og hvilken læring kan andre bruge herfra: - ca. 5 stk. Bl.a. drøftelse vedr. tilfældighedsfund i store paneler
4. Hvor mange sekundære fund netværket har haft til drøftelse og hvilken læring kan andre bruge i forhold til at udbrede konsensus. – se 3.
5. Andre aktiviteter: Indlæg vedr. PRS- diabetes  
Påbegyndt udarbejdelse af "Quick-guide vedr. variantfortolkning" til vidensdeling  
Forventer øvrige aktiviteter i det kommende år.



# HæmGENet

## Udvalgsmedlemmer

Lotte Krogh, OUH

Anne Marie Jelsing, RH

Charlotte Quist Laurrup, Aarhus

Maja Patricia Smerdel, Vejle

Marie Skov Hvidbjerg, Aalborg

Mette Klarskov Andersen, RH (formand)

# Status for HæmGENet-udvalget 2021/2022

- Deltagelse i NGC specialistnetværk
  - Arvelig hæmatologisk cancer (Charlotte, Mette)
  - Hæmatologisk cancer (Lotte, Mette)
- E-mail korrespondancer vedr. patient cases
- I gang: Udarbejdelse af guidelines: "**Udredning og opfølgning for patienter med telomersygdomme**" (Anne Marie J, Mette K, Charlotte L, Anja F + andre specialer)

# KardioGENet

Præsenteres af Birgitte Diness, KGA, Rigshospitalet

Aarhus:

Pernille Gregersen, Rikke Hasle Sørensen  
(Moma)

Aalborg:

Lone Sunde; Ihab Lolas

Roskilde:

Fleming Skovby

Vejle:

Thomas Dyrsø Jensen

Odense:

Jens Michael Hertz

Rigshospitalet:

Lotte Risom, Emil Bartels (KBA), Birgitte Rode  
Diness (Formand) , Sophia Hammer-Hansen

# Status for KardioGENet 2021/2022

- Faste møder
- Bagland for NGC specialistnetværk i kardiogenetik
- Drøfter sager med vanskelig fortolkning og sekundær fund
  
- Frugtbart, rolig fremdrift



# NefroGENet

## Udvalgsmedlemmer:

Lone Sunde

Inge Søkilde Pedersen

Anne Skakkebæk

Malene Bek-Thomsen

Jens Michael Hertz

Morten Buch Engelund

Elsebet Østergaard

Lotte Risom

Martin Sokol

Maria Rasmussen

Maria Rasmussen, Klinisk Genetik, Vejle Sygehus

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for NefroGENet 2021/2022

Vi har afholdt 3 møder

Vi har primært diskuteret afgrænsning af patientgrupper relateret til 2 indstillinger:

- Patienter med nyresvigt af ukendt årsag
- Patienter med uforklaret vedvarende proteinuri



# NeuroGENet

2021-2022

# NeuroGENet medlemmer 2021-2022

Formand: Suzanne G. Lindquist (RH, AG)

Styregruppe:

Flemming Skovby (SU Roskilde, KGE)	Morten Dunø (RH, AG)
Henrik Okkels (Aalborg UH, KGA)	Rikke Christensen (AUH, KGA)
Jesper Graakjær (SLB, KGA)	Signe Væth (AUH, KGA)
Mathilde Lauridsen (SLB, KGA)	Simon Frost (OUH, KGA)
Morten Buch Engelund (OUH, KGA)	Tue Diemer (Aalborg UH, KGA)

Øvrige:

Anja Lisbeth Frederiksen (Aalborg UH, KGA)	Susanne Boonen (OUH, KGA)
Jens Michael Hertz (OUH, KGA)	Trine B. Hammer (RH, AG)
Mette Warming Jørgensen (SLB, KGA)	Uffe Birk Jensen (AUH, KGA)

•  
•

# NeuroGENet 2021-2022

- Vi har i NeugoGENet afholdt 4 virtuelle møder i det forgangne år.
- Vi har samarbejdet om opdatering af guideline vedr. prædiktiv gentest for sent debuterende neurodegenerativ sygdom, som ligger på selskabets hjemmeside.
- Vi har udpeget kandidater til NGC specialistnetværk vedr. neurogenetiske patienter, hvor 4 medlemmer af NeuroGENet deltager, og hvor Uffe Birk Jensen er næstformand. Arbejdet i specialistnetværket pågår fortsat.

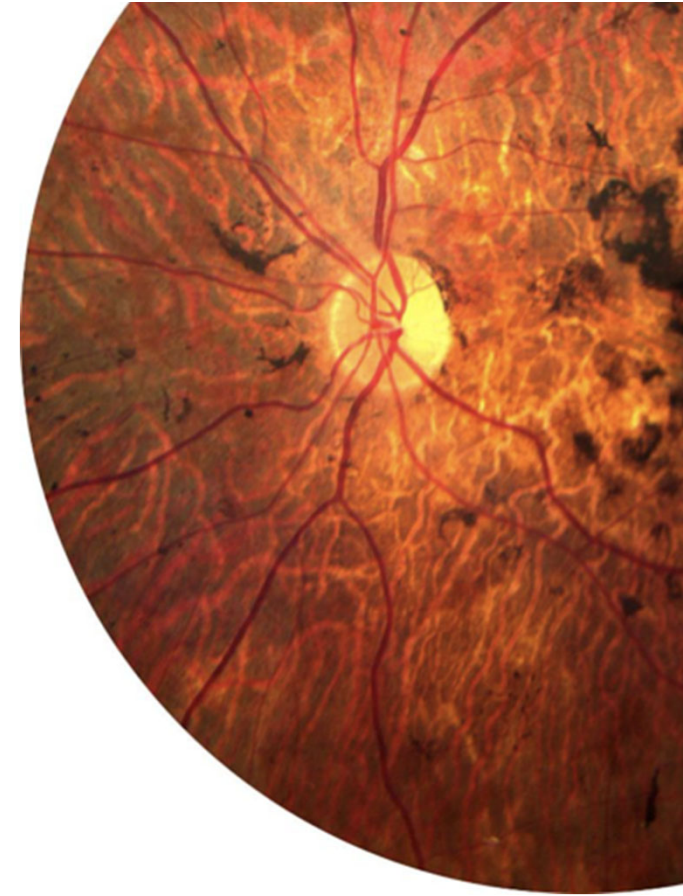
-

## NeuroGENet 2021-2022

- Andre eksempler på temaer der har været drøftet i netværket er håndtering af RYR1 varianter af usikker klinisk betydning, ligesom vi bestræber os på at holde hinanden up to date vedr. trials.
- Senest har vi haft drøftelse af håndtering af fund af intermediære alleler ved udredning for Huntingtons sygdom – både rådgivningsmæssigt og ifht svarafgivelse.
- Formandskab har i det forgangne år været hos RH (Suzanne Lindquist), men overgår nu til Roskilde (Flemming Skovby)

# Udvalg for OftalmoGENet

Præsenteres af Mette Bertelsen, læge PhD  
Afdeling for Genetik, Rigshospitalet



Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022

# Medlemmer

- Christina Fagerberg (OUH)
- Inge Søkilde Pedersen (Aalborg)
- Tue Diemer (Aalborg)
- Susanne Timshel (SUH)
- Mathilde Lauridsen (Vejle)
- Karen Grønskov (RH)
- Mette Bertelsen (RH, formand)

# Aktivitet

- 4 faste møder + ekstra møder ifm NGC specialistnetværk (Møde forud hvor hvert NGC møde)
- 2 guidelines er under udarbejdelse, kommissorium godkendt og udarbejdelsen er godt i gang
  - **Indmeldelse i øjengenetiske registre** Udføres sammen med oftalmologisk selskab (Line Kessel) med Mette Bertelsen som tovholder + Tue og Line i arb-gr.
  - **Genetisk udredning af pt med arvelige øjensygdomme.** Udføres sammen med oftalmologisk selskab (Line Kessel). Retningslinjer generelt for genetisk udredning (udgangspunkt i holdningspapir) + henvisningskriterier,. Mette Bertelsen som tovholder + Tue, Christina, Karen og Line i arb-gr.





# Status for onkoGENet 2021/2022

v. Lone Krøldrup, KGA, OUH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Styregruppen

Lone Krøldrup, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH (formand april 2021-april 2022)

Mads Thomasen, Cand. Scient. Kemi og bioteknologi, Klinisk laboratoriegenetiker, Professor, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Karina Rønlund, overlæge, Klinisk Genetik, Vejle, Sygehus Lillebælt

Annabeth Høgh Petersen, Cand. Polyt., Klinisk Genetik, Vejle, Sygehus Lillebælt

Charlotte Kvist Lautrup, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Lise Lotte Christensen, Molekylærbiolog, MOMA, Aarhus Universitetshospital

Lone Sunde, overlæge, Professor, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Inge Søkilde Pedersen, Klinisk laboratoriegenetiker, Professor, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Karin Wadt, overlæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Thomas van Overeem Hansen, Cand. Scient. i biokemi, Klinisk laboratoriegenetiker, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Susanne Timshel, overlæge, Klinisk Genetisk Enhed, Roskilde, Sjællands Universitetshospital

# Øvrige medlemmer

Anna Byrialsen, reservelæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Anne Marie Jelsing, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Christina Lyng, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Lana Al-Zehhawi , afdelingslæge, Klinisk Genetisk Enhed, Roskilde, Sjællands Universitetshospital

Lise Graversen, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Maja Patricia Smerdel, afdelingslæge, Klinisk Genetik, Vejle, Sygehus Lillebælt

Malene Djursby, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Malene Lundsgaard, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Universitetshospital

Marianne Geilswijk, afdelingslæge, Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Susanne Eriksen Boonen, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH



# Mødestruktur/aktivitet

## Møder

Der afholdes 2 årlige møder, hhv. før generalforsamlingen i DSMG, og i september.

*Styregruppen (dvs en læge og en mol.biolog fra hver afdeling) har mødepligt*

*øvr. medlemmer af OnkoGENet kan deltage.*

Mødeaktivitet april 2021- april 2022:

-27.08.2021 kl.10.14, fremmøde

-15.11.2021 kl. 11-15, video

-14.03.2022 kl. 10-14, fremmøde



## Kliniske risikovurderinger og variantfortolkninger

- **National onkogenetisk konference hver 2. måned**
  - 3-4 sager på møde, alle medlemmer af OnkoGENet kan deltage med cases.
- **DBKG – Dansk brystkræft klassificerings gruppe**
  - Repræsentanter fra de genetiske afdelinger, MOMA og genomisk Medicin
  - Mødes ca. 2-4 gange årligt
  - Sammenligner/diskuterer variant klassificering
  - Deler viden fra guidelines/expert panels
- **DCKG – Dansk CRC variant klassificerings gruppe**
  - Repræsentanter fra de genetiske afdelinger, MOMA og genomisk Medicin
  - Mødes ca. 2 gange årligt
  - Sammenligner/diskuterer variant klassificering
  - Deler viden fra guidelines/expert panels



# Guidelines

## **Nye guidelines udgivet:**

DICER1 guideline (europæisk samarbejde), FAP/A-FAP/GAPPS, Cowden syndrom

## **Nye guidelines under udarbejdelse:**

Li-Fraumeni, arvelig disp. til CRC-cancer(DCCG), pancreascancer, nyrecancer, Telomersygdomme, Indberetning til DBCG

## **Guidelines under revision:**

- CanRisk-instruks (revideret fra Boadicea)
- National guideline for udredning af hereditær disposition til ovariecancer (surveillance)
- National guideline for estimering af kvinders risiko for mammacancer
- Henvisningskriterier mammacancer (vægtning af DCIS i henvisningskriterier)
- BHD-guideline

## NGC-indstillinger og bidrag til arbejdsgrupper:

- Børn og unge med kræft
- Kræft hos unge voksne(18-30 år) samt arvelig kræft hos voksne
- Uhelbredelig kræft
- Arvelig hæmatologisk sygdom



## Særlige område under udvikling

- BOADICEA -> CanRisk, udvikling af CanRisk
- Polygenic risk score
- Deltager i arbejdsgruppe i DBCG's Kirurgisk udvalg, ang. risikoreducerende mastektomi til kvinder med øget risiko for mammacancer.



# PsykGENet

Udvalgsmedlemmer		
Hospital	Læge	Molekylær Biolog/Can scient
OUH	Susanne E. Boonen	Kristina Sørensen
AAH	Janni Majgaard Jensen	Anja Ernst
AUH	Signe Væt	
RH	Trine Bjørg Hammer	Sofie Lindgren Christiansen
Vejle	Mathilde Faurholdt Lauridsen	Andreas Braae.Holmgaard
Roskilde		
Øvrige	Mads Engel Hauberg	
	Bitten Schönewolf-Greulich	

Præsenteres af Trine Bjørg Hammer, KGA, Rigshospitalet

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for PsykGENet 2021/2022

Opstartet i december 2021 og der er kun afholdt et enkelt møde.

Der afholdes møde ca. hver 3. måned samt ad hoc ved behov

Der er endnu ikke aftalt eller planlagt skrivning af guidelines og lign.

Mangler repræsentanter fra Roskilde

# SjældneGENet

## Udvalgsmedlemmer

Jakob Eek, KGA, RH

Elsebet Østergaard, KGA, RH

Charlotte Brasch Andersen, KGA, OUH

Christina Fagerberg, KGA, OUH

Martin Sokol, KGA, Vejle Sygehus

Maria Rasmussen, KGA, Vejle Sygehus

Inge Søkilde Pedersen, KGA, Aalborg UH

Irene Kibæk Nielsen, KGA, Aalborg UH

Jenny Friis, KGA, AUH

Pernille Axél Gregersen, KGA, AUH

Pernille Axél Gregersen

Klinisk Genetisk afdeling og Center for Sjældne Sygdomme

Aarhus Universitetshospital

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for SjældneGENet 2021/2022

- Velfungerende månedlige møder
- Drøftelse af patient cases (ved møder og ad hoc pr. mail)
- Drøftelse af retningslinier
- Drøftelse af NGC (flere medlemmer af SjældneGENet overlapper med NGC specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og voksne)

# Primære fokus

- Erfaringsudveksling
- Ensartethed
- Strategiske overvejelser

Udvalg hvor DSMG er repræsenteret

# DCCR

Dansk Cytogenetisk Centralregister

Udvalgsmedlemmer

Ida Vogel

Christina Fagerberg

Iben Bache

Mathilde Lauridsen

Tina Duelund Hjortshøj

Registerleder: Steen Rasmussen

Præsenteres af Ida Vogel og Steen Rasmussen, KGA, AUH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

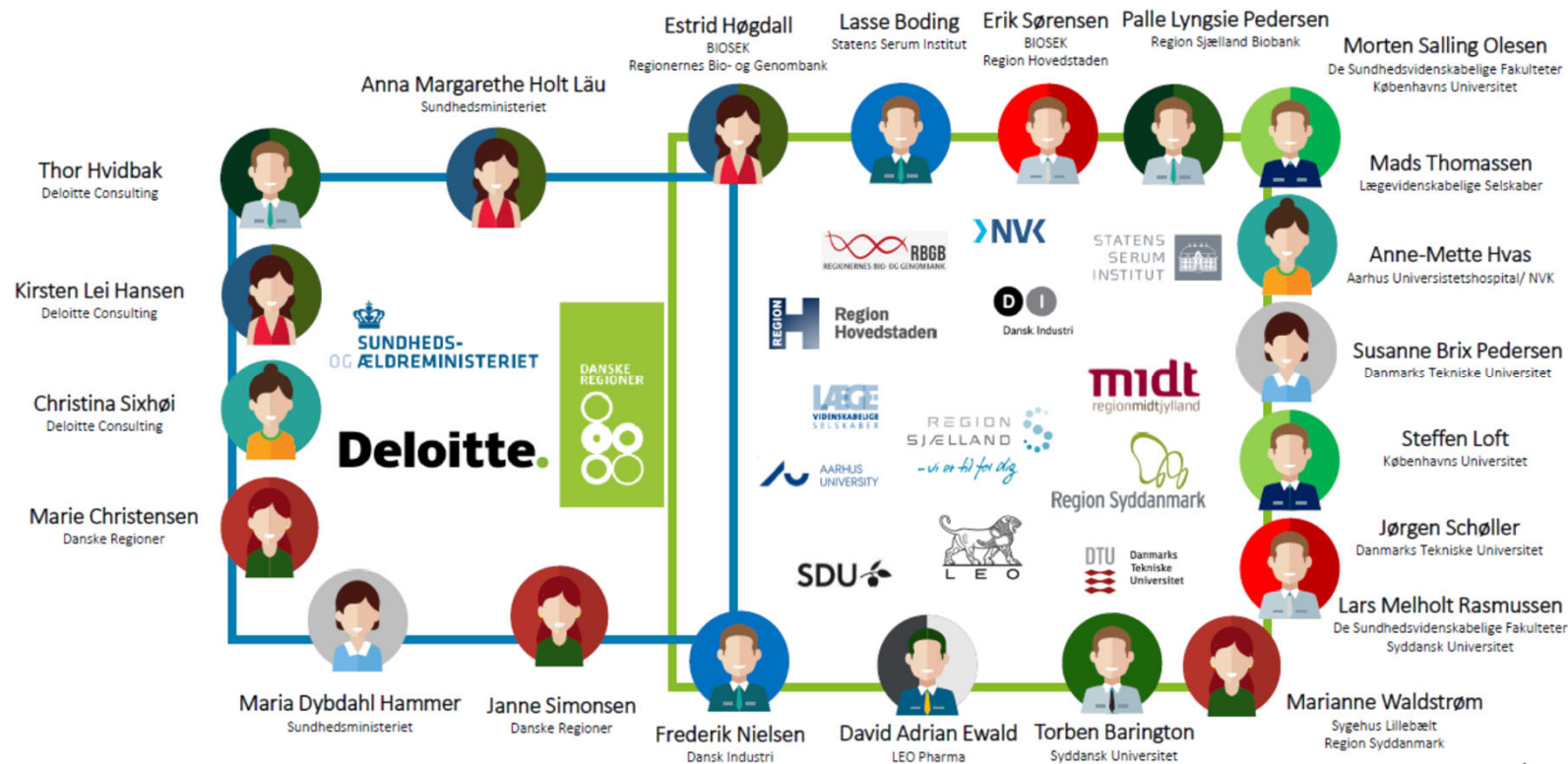
# Status for DCCR 2021/2022

- 1) Jan er gået på pension, Steen har overtaget posten.
- 2) Turbulent år med lang række udfordringer: økonomi-usikkerhed (omkostning ca 600000/år), bekendtgørelsen om DCCR er gjort historisk, hvad kan genetikbanken version 1 bidrage med?
- 3) Gode data flyder ind. Vi arbejder med automatisering, supplerung af data, yderligere oprensning.
- 4) 4 ansøgninger behandlet og 84 opslag inden for det seneste halve år.
- 5) Data til føtodatabasen
- 6) Artikler: The DCCR Study group som medforfatter for synliggørelse
- 7) DSMG/KGU arbejdsgruppe mhp afklare økonomi og genetikbanken





# Følgegruppe biobank- området



Præsenteres af Mads Thomassen, Odense Universitetshospital

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for **Biobankområdet** 2021/2022

- Nationalt strategisk initiativ for biobankinfrastrukturen i Danmark
  - Danske Regioner og Sundhedsministeriet.
  - DSMG involveres November 2020
- Resultat af spørgeskemaundersøgelse og interviews foretaget af Deloitte.
  - Målgruppe: Klinikere (56 respondenter), forskere (66 respondenter), virksomheder (5 respondenter) og patientforeninger (8 respondenter)
  - Klinikere:
    - sikre høj kvalitet og fælles standarder ved indsamling, opbevaring og registrering af prøverne.
    - Behov for lokal opbevaring. fordel med et nationalt overblik over biobankprøver.
  - Forskere:
    - det er vanskeligt og tidskrævende at få overblik over eksisterende biobanker.
    - Manglende biobank kapacitet.
    - Der efterspørges et samlet national overblik over biobankers indhold, adgangskrav og kontaktpersoner.
    - National database: mere rationelt og ensartet men måske juridisk tungt, uklarhed om ejerskab og rettigheder, ulighed i forhold til adgang.
    - Godkendelser, databehandleraftaler m.m. er generelt tunge at få. administrative og juridiske udfordringer betyder, at nogle forskningsprojekter ikke kan lade sig gøre, og at værdifulde biobankprøver derfor ikke anvendes optimalt
  - Virksomheder:
    - ønsker bedre adgang offentligt til biologisk materiale. Studier laves ofte i udlandet da det er lettere.
  - Patienter:
    - stor interesse i at deltage i forskningsprojekter.
    - patienterne har manglende viden om opbevaring og anvendelse af deres biologiske materiale til forskning.
    - øget information om Vævsanvendelsesregister.

# Senarier

- Minimum
  - ensartet og dokumenteret ansøgningsproces.
  - ensartet praksis for dataregistrering.
  - for private aktører: Oversigt over offentlige forskergrupper mhp samarbejde (adgang til data).
  - styrket national overblik via SSI's Biobankregister.
- Medium
  - introduktion af mulighed til at bestille prøver til lokalt centraliseret biobank.
  - simplificeret ansøgnings-proces
  - offentlig støtte medfører pligt til sikring af datatilgængelighed
  - strategi for systematisk indsamling og opbevaring af prøver
- Omfattende
  - fysisk centralisering, så alle offentlige biobanker centrerer omkring 4-5 universitetshospitaler.
  - maksimal digitaliseringsgrad

# LVS (Lægevidenskabelige Selskaber

Tina Duelund Hjortshøj  
Elsebet Østergaard

Præsenteres af Elsebet Østergaard, Rigshospitalet

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for LVS 2021/2022

Ulighed i sundhed

Digital sundhed

Revision af speciallægeuddannelsen

Dimensioneringsplanen

Forskning og life science

Vælg klogt

# UEMS EBMG

UEMS repræsentanter (udpeget af FAS):  
Jens Michael Hertz, Birgitte Diness

EBMG medlemmer (vælges på div. mærkelige måder af de enkelte branches): Birgitte Diness (Branch of Medical Genetics + incoming president)

Præsenteres af Birgitte Diness, KGA, Rigshospitalet

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.2022; punkt 3

# Status for UEMS og EBMG 2021/2022

- UEMS section of Clinical Genetics
  - Specialisteksamen – prøv det 😊
  - Ukraine fordømmelse
  - ETR for sjældne lidelser
  - Klarlæggelse af nationale curricula i klinisk genetik, + revision europæisk ETR
- EBMG medical branch
  - CME survey
- EBMG board
  - Position statement of recognition CLGs + GCs
  - Arbejde på vedtægter

# IVDR- laboratoriespecialernes gruppe til praktisk fortolkning af Artikel 5.5

Præsenteres af Jenny Blechingberg Friis, KGA AUH

## Udvalgsmedlemmer

Klinisk Mikrobiologi:

**David Fuglsang Damgaard**, Ledende overlæge, AAUH

Klinisk Farmakologi:

**Kim Peder Dalhoff**, Overlæge, Bispebjerg Frederiksberg Hospital

Klinisk Genetik:

**Jenny Blechingberg Friis**, Klinisk laboratoriegenetiker, AUH

Klinisk Immunologi:

**Anders Hansen**, Kvalitetsansvarlig, RH

Klinisk Biokemi:

**Lise Bathum**, Ledende overlæge, Amager Hvidovre Hospital

Statens Serum Institut:

**Claus Nielsen**, Afdelingschef

Patologisk anatomi og Cytologi:

**Niels Marcussen**, Ledende overlæge, Sygehus Sønderjylland



# Status for IVDR- laboratoriespecialernes gruppe til praktisk fortolkning af Artikel 5.5 2021/2022

## Baggrund

- EU har lavet et nyt sæt regler omkring in vitro-diagnostisk medicinsk udstyr (IVDR-forordningen).
- Planlagt til at træde i kraft den 26. maj i 2022
- Artikel 5.5 angiver en række regler, der skal opfyldes af sundhedsinstitutionen i fremstilling og brug af in-house assays. Uklart hvordan det kommer at fortolkes. Skræmmescenarie: mange in-house analyser skal skiftes til kommercielle kit.

I 2021 afholdt Danske Regioner og formænd fra andre berørte specialer et møde omkring IVDR og konsekvenser for de para-kliniske specialer. Der blev besluttet:

- at nedsætte en hurtigarbejdende arbejdsgruppe bestående af en repræsentant fra hvert speciale samt en repræsentant fra SSI.  
Opgaven: at lave en praktisk fortolkning af artikel 5.5 med en "kogebogsagtig" hjælp til vores kolleger
- Hvert speciale kunne evt. lave en backinggruppe til deres repræsentant
- Den færdige vejledning vil blive formidlet af Danske Regioner

# Status for IVDR- laboratoriespecialernes gruppe til praktisk fortolkning af Artikel 5.5 2021/2022

## Status EU

- EUs udkast til guidance dokumentet (fortolkning) har modtaget over 250 kommentarer, og er derfor forsinket
- EU har besluttet om en gradvis implementering af IVDR med start maj 2024

## Status DK

- Gruppens forslag til fortolkning er færdig og indsendt til Danske Regioner (DR)
- Nu afventer DR Lægemiddelsstyrelsens (LMSTs) fortolkning af IVDR
- DR mødes med LMST når EUs guidance dokumentet er endeligt. Dette møde kan også bruges til at afklare behovet for eventuelle ændringer af de kliniske selskabers fælles anbefalinger
- Status gruppen
  - Er blevet til en referencegruppe til DR til afklaring af diverse problemstillinger til efter implementering af IVDR (som minimum hele år 2022)



# HNPCC-registret

Alle tilstande der disponerer til CRC, undtagen FAP

## DSMG's repræsentanter:

### *Videnskabeligt udvalg:*

Karin Wadt (RH)

Lone Sunde (AAUH)(formand)

### *Styregruppe:*

Karin Wadt (RH)

Charlotte Lautrup (AUH)

(Lone Sunde (AAUH), via formand for VU)

# HNPCC-registret

Man kan søge om data, se:

<https://www.hvidovrehospital.dk/hnpcc/til-fagfolk/forskning/Sider/Dataudtraek-fra-HNPCC-registret.aspx>



## SSTs nationale screeningsudvalg

Præsenteres af Ida Vogel, AUH

Udvalgspræsentation i forbindelse med DSMGs generalforsamling 02.04.202

<b>Olav Bjørn Petersen</b> Professor i Føtalmedicin, Ph.D. Center for Føtalmedicin og Gravide Rigshospitalet	Danske Regioner
<b>Anne-Marie Gerdes</b> Ledende overlæge, professor, ph.d. Klinisk Genetisk Klinik Rigshospitalet	Etisk Råd
<b>Janne Villemoes Bigaard</b> Overlæge, projektchef, Ph.d. Screening, symptomer og vaccination Kræftens Bekæmpelse	Danske Patienter
<b>John Brodersen</b> Professor Forskningsenheden og Afdeling for Almen Medicin, Københavns Universitet	Lægevidenskabelige selskaber
<b>Ida Vogel</b> Professor, dr.med. og ph.d. Institut for Klinisk Medicin og Institut for Biomedicin, Aarhus Universitet, og Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital	Lægevidenskabelige selskaber
<b>Elsebeth Lyng</b> Professor, Institut for Folkesundhedsvidenskab	Københavns Universitet
<b>Berit Andersen</b> Professor Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitet	Aarhus Universitet
<b>Søren Birkeland</b> Adjunkt, læge, cand.jur., ph.d. Institut for Psykologi, Syddansk Universitet	Syddansk Universitet
<b>Henrik Møller</b> Professor i kræftepidemiologi og sundhedstjenesteforskning ved Klinisk Institut, Aalborg Universitet.	Aalborg Universitet

# Status for Screeningsudvalget 2021/2022

DSMG har sammen med andre specialer stillet forslag om screening for CF i graviditeten. CF er en del af det neonatale screeningsudvalg. Der er uenighed i udvalget om det er en god ide. Lige nu laver SST en brugerundersøgelse af befolkningens holdning. Det arbejder.

Primære arbejdsområde har været tilretninger/udvidelser af den neonatale tilbud.

Ida Vogels primære fokus vdr genetik (ved siden af CF) er den manglende proportionalitet mellem forskellige screening af persongrupper – neonatale (screenes for sygdomme der endnu ikke er set i DK), voksne (1:800) og gravide (1:300?)

AMG forlader udvalget som afgangende formand for Etisk råd.