

**OK-21**  
**PROJEKT FAGLIG OG OPGAVERMÆSSIG UDVIKLING FOR AFDELINGSLÆGER**  
**SKEMA TIL BRUG FOR AFTALE AF REGIONALE FORSØG**

<b>A. Identifikation</b>	
A1. Hospital/afdeling	Aarhus Universitetshospital, Blodbank og Immunologi samt Molekylær Medicinsk Afdeling
A2. Forsøgets titel	Klinisk implementering af helgenom sekvensering i udredningen af primær immundefekt i Region Midt
A3. Ansvarlige leder for forsøget	Blodbank og Immunologi, AUH
A4. Ansvarlig afd.læge	

<b>B. Forsøget</b>	
B1. Formål	Klinisk implementering af helgenom sekvensering i udredningen af primær immundefekt i Region Midt
B2. Beskrivelse	<p>Patienter med mistænkt primær immundefekt bliver tilbudt helgenom sekvensering via det Nationale Genom Center (NGC) med start primo 2022. Teknologien har ikke tidligere været anvendt til denne patientkategori i Region Midt.</p> <p> har det lægefaglige ansvar (under ledelse af ) for implementeringen i Region Midt. har hidtil varetaget variantfortolkningen af exomdata i patientkategorien og ansvar for udvikling af metoder til og oplæring af afdelingens molekylærbiologer i analyse af genomdata. En central del af opgave bliver endvidere at sikre klinisk meningsfulde svar. skal i den forbindelse bidrage med lægefagligt input til opbygning af en lokal database til svarafgivelse. Både i implementeringsfasen og i det fortsatte kliniske arbejde bliver bindeled imellem sekvenseringsenheden (MOMA), NGC, Blodbank og Immunologi og de kliniske afdelinger, der benytter det nye udredningstilbud. vil organisere månedlige tværfaglige konferencer for at styrke dette samarbejde.</p> <p> får det lægefaglige ansvar for, at patienter med påviste "Varianter Uden Sikker betydning" (VUS) tilbydes relevant, afklarende immunologisk udredning. På nationalt niveau vil under implementeringen repræsentere Dansk Selskab for Klinisk Immunologi (DSKI) i specialistnetværk, der rådgiver NGC om implementeringen og driften inden for patientkategorien. Derfor har allerede organiseret et nationalt</p>

	forum for de fortolkende afdelinger mhp. implementering, vidensdeling og overordnet klinisk samarbejde. På mandat fra DSKIs bestyrelse er ansvarlig for at drive udarbejdelse af nationale retningslinjer indenfor variantfortolkning og -rapportering. tager sideløbende en master uddannelse i personlig medicin.
B3. Indhold (hvad er aftalt?)	- forventes at løse opgaverne, der er nævnt ovenfor. - Et succeskriterie er, at patienterne vedvarende tilbydes en stabil og kompetent udredning, som forventes at være bedre end aktuelle. er ansvarlig for denne vurdering.
B3. Deltagerkreds (hvem indgår?)	Primært og molekylærbiologer i Blodbank og Immunologi, og i samarbejde med MOMA, NGC og relevante kliniske afdelinger (Infektionssygdomme samt Børn og Unge) på AUH.
B4 I hvilken periode kører forsøget?	01.01.2022 til 31.12.2023
B5. Organisering	Opgaven løses primært i Blodbank og Immunologi med primær reference til , og i MOMA med reference til , MOMA.
B6. Økonomi (Tillægsstørrelse 20.000 – 35.000 eller 50.000 kr.) – tildeles den ansvarlige afd.læge	50.000 kr
Uddybende bemærkninger:	

<b>C. Forsøgets tidsmæssige udstrækning</b>	
C.2. Dato for forsøgets opstart	01.01.2022
C.3. Dato for forsøgets afslutning - Forsøget ophører senest 31.12. 2023	31.12.2023

<b>D. Aftalen er indgået mellem</b>	
Dato 17.2.2022	
Leder	Afdelingslæge

<b>D. Aftalen er godkendt</b>	
Dato	

For YL

For Region Midtjylland