



## Referat

### Møde i nationalt specialistnetværk for børn og unge med kræft

Dato: 02-07-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2109554  
Dok.nr.: 1775243

**Dato: Den 15. juni, kl. 13.30-15.30 (virtuelt)**

**Mødeleder: Britt Elmedal Laursen**

**Sekretær: Mette Kofod Kahr**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1	30 min.	Afslutning af opgave 1: Afgrænsning af patientgruppe og opgave 2: kortlægning af regionernes organisering
2	30 min.	Teknisk afklaring ift. patientgruppe
3	40 min.	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
4	15 min.	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
5	5 min.	Eventuelt

#### Medlemmer af nationalt specialistnetværk for børn og unge med kræft

Britt Elmedal Laursen (formand) NGC

Kjeld Schmiegelow, (næstformand) (udpeget af Region Hovedstaden)

Lise Heilmann Jensen, udpeget af Region Sjælland (**afbud**)

Peder Skov Wehner, udpeget af Region Syddanmark (**afbud**)

Henrik Hasle, udpeget af Region Midtjylland

Christina Friis Jensen, udpeget af Region Nordjylland

Karin A. W. Wadt, udpeget af LVS

Thomas van Overeem Hansen, udpeget af LVS

Karsten Nysom, udpeget af LVS (**afbud**)

Lisa Hjalgrim, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (**afbud**)

Jan Johnsen, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen, Lene Heickendorff, Birgitte Nybo

## **Pkt. 1 Afslutning af opgave 1: Afgrænsning af patientgruppen og opgave 2: Kortlægning af regionernes organisering v/ Britt Elmedal Laursen**

---

### **Indstilling**

---

1. Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 1 om afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes (bilag 1.1).
2. Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering afsluttes (bilag 1.2).

### **Referat**

---

Specialistnetværket godkendte, at opgave 1 og 2 er afsluttet.

Det blev drøftet, hvorvidt der skal fremgå ICD10-koder. Såfremt der er behov for ICD10-koder vil specialistnetværket blive bedt om disse.

Der blev gjort opmærksom på, at der kan være overlap mellem patientgrupper inden for kræftområdet i specialistnetværkene. NGC vil sørge for, at oplysninger om indikationer videregives til andre specialistnetværk inden for kræft.

Vedr. frigivelse af WGS data til den klinisk fortolkende afdeling og STAGING pågår der et arbejde i NGC med at se på det juridiske grundlag for dette. Det blev aftalt, at Karin Wadt beskriver, hvad der er af direkte behandling af patienten i STAGING projektet. NGC giver svar retur til specialistnetværket, når der ligger en afgørelse.

Vedr. notat om Farmakogenetik, blev det aftalt, at NGC sender notat om farmakogenetik til NGC's sekretariat på vegne af specialistnetværket med bemærkning om, at notatet er et udkast, som specialistnetværket gerne uddyber, og at specialistnetværket vil være interesseret i at deltage i en eventuel arbejdsgruppe.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværkets har haft til opgave at identificere indikationer og kriterier for anvendelse af helgenomsekventering ud fra en vurdering af diagnostisk udbytte og merværdi for patienten, og herunder komme med forslag til ønsket antal helgenomsekventeringer (opgave 1), bilag X1.1.

Desuden har specialistnetværket haft til opgave at kortlægge regionernes organisering omkring den genetiske diagnostik, der anvendes for patientgruppen (opgave 2), bilag x1.2.

Med mulighed for en sidste kommentering drøfter og godkender specialistnetværket, at opgaverne afsluttes.

## Løsning

---

Der er jf. referat fra møde den 18. maj indsendt tekst om henh. STAGING projektet, analysetid og farmakogenetik af Karin Wadt og Kjeld Schmigelow. Disse behandles på mødet.

### STAGING projektet

STAGING projektet har kørt siden 2016 og ca. 80% af børn med kræft deltager. I STAGING projektet gives et forskningssvar i journalen indeholdende svar på WGS germline data.

Ved rekvirering af germline WGS på nydiagnosticerede patienter, skal det angives på rekvisitionen, hvis patienten også deltager i STAGING projektet. I givet fald skal germline WGS data frigives til STAGING projektet og den klinisk fortolkende afdeling på samme tid.

Den kliniske afdeling vil udforme et svar og inden afgivelse af svaret koordineres med STAGING gruppen. STAGING gruppen udformer fortsat ligeledes et mere uddybende forskningssvar og koordineringen med det kliniske svar, skal ske mhp sikring af gode patientforløb.

### Analysetid (behandles også under punkt 2)

Med hensyn til tid fra modtagelse i NGC til data frigives: 3-4 uger som standard.

Hos udvalgte patienten, fx patienter med medulloblastoma og patienter, hvor der er klinisk mistanke om et tumorsyndromer (cMMRD, Ataxia telantictasia, Bloom syndrom, Fanconis anæmi, etc) er der behov for svar på germline genetiske analyse af få selekterede gener indenfor 1-2 uger mhp planlægning af behandling (anslået n=10-20 per år).

For patienter hvor der laves WGS på tumor, dvs. alle med progression, resistens eller recidiv samt visse patienter med særlig højrisikotumor ved diagnosen, vil der være behov for svar hurtigst muligt, aktuelt 3-4 uger mhp svar, da det hurtigst muligt bør vurderes om der bør tages kliniske behandlingsmæssige konsekvenser af fundene fra WGS. For denne gruppe er der således brug for data efter 2-3 uger efter NGC har modtaget prøven.

### Farmakogenetik

Se bilag 1.3

## Videre proces

---

Specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen forelægges til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og der efter styregruppen.

## Bilag

---

- Bilag 1.1 Børn og unge med kræft - afgrænsning af patientgruppe\_20210527

- Bilag 1.2 Kortlægning af regionernes organisering
- Bilag 1.3 Farmakogenetik NGC notat 2021 5 30

## **Pkt. 2 Teknisk afklaring ift. patientgruppe v/Peter Johansen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den opsamlede information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen.

### **Referat**

---

Specialistnetværkets laboratorie- og analysemæssige behov blev drøftet og tilrettet. En opdateret liste er vedlagt mhp. kommentering.

### **Problemstilling**

---

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen skal specialistnetværket beskrive hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, de mener, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Dette med henblik på den videre behandling i NGC's tekniske grupper, således at der kan træffes beslutninger omkring prioriteringer i udviklingen af NGC's infrastruktur.

### **Baggrund**

---

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analysemæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under udvikling og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod og analyser for korte varianter som f.eks SNV'er. Det forventes, at nye funktionaliteter, herunder kopiantalsanalyse vil blive indført i løbet af sommeren 2021. Selvom en analyse på nuværende tidspunkt ikke er inkluderet, kan det være muligt at lave aftale om at få stillet analyseværktøjer, som ikke er en del af NGC's pipeline, til rådighed på infrastrukturen.

### **Løsning**

---

Under specialistnetværket møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsningskemaer, er der opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige ønsker og behov for patientgruppen (bilag xx). Specialistnetværket drøfter de enkelte ønsker, med henblik på at identificere hvilke, der er nødvendige for at kunne diagnosticere og skabe direkte klinisk gavn og merværdi for den enkelte patient.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværkets ønsker og behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker i en samlet prioritering vedr. udviklingen af NGC's infrastruktur. NGC vil sikre koordinering til de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere rådgivning.

## Bilag

---

- Bilag 2.1 Børn og unge med kræft ønsker og behov

### **Pkt. 3 Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe v/Britt Elmedal Laursen**

---

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, om der er yderligere kommentarer i forhold til opfølgning og effekt for patientgruppen.

#### **Referat**

---

Specialistnetværket drøftede hvilke parametre, der med fordel kan opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering. Ud over parametre foreslået af specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme, supplerede specialistnetværket med erfaringer ift. endemål fra STAGING projektet. Da det vedrører sjældne sygdomme, med hæmatologiske som de hyppigste, og da beslutning om deltagelse giver anledning til mange overvejelser hos familierne, blev det foreslået, at der sker en opfølgning ift. det tekniske, organisatoriske og det indholdsmæssige. Dette kan omfatte prøvematerialet for de maligne hæmatologiske sygdomme (fx hudbiopsi), hvem der informerer familien forud for samtykke, og om der er givet information vedrørende samtidig deltagelse i forskningsprojektet STAGING.

Der arbejdes med opfølgning af effekt i efteråret, og specialistnetværket vil blive inddraget.

#### **Problemstilling**

---

De nationale specialistnetværk skal komme med anbefalinger til parametre, der bør opgøres for patientgruppen, således at den kliniske effekt og merværdien for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen kan følges og vurderes ud fra de mål, der angives i afgrænsningskemaerne.

#### **Løsning**

---

Specialistnetværket drøftede på seneste møde hvilke parametre, der med fordel kan opgøre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Drøftelsen tog udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket vurderede på seneste møde, at nedenstående parametre er et godt udgangspunkt.

Forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år:

- Totalt antal prøver (data fra NGC)
- Antal prøver per indikation
- Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
- Diagnostisk udbytte
- Diagnostisk udbytte per indikation
- Tid undervejs til Nationalt Genom Center

- Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)
- Tid fra data frigives til patienten har fået svar.

### **Styregruppens opgave**

Det er styregruppens opgave at sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter, herunder nye sygdomsområder, og evt. foretage justeringer ved behov.

Det er endnu ikke besluttet i styregruppen, konkret hvordan opfølgning vil foregå, og hvordan data indhentes.

Det er desuden styregruppens opgave at forberede overgangen fra udløb af Novo Nordisk Fondens bevilling i 2024 til fortsat drift og udvikling af infrastrukturen for anvendelse af helgenomsekventering.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværkets endelige anbefalinger til opfølgning vil indgå i et beslutningsgrundlag for patientgruppen, som vil blive forelagt styregruppen til godkendelse på et kommende møde.

Det udestår endnu for styregruppen at beslutte, hvordan og hvorfra data skaffes.



## **Pkt. 4 Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket v/Britt Elmedal Laursen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

### **Referat**

---

Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket blev taget til efterretning.

Det blev aftalt, at NGC undersøger om der er noget juridisk til hinder for at WGS data lægges i Dansk Børnecancerregister/RKKP.

### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket skal orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværk.

### **Baggrund**

---

Specialistnetværket skal ifølge kommissoriet løse tre opgaver med henblik på udformning af en anbefaling for patientgruppen.

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt

Specialistnetværkets anbefaling vil blive forelagt arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. orientering og kommentering. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen for implementering af personlig medicin til godkendelse.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen vedrørende afgrænsning og kortlægning vil indgå i NGC's sagsfremstilling til styregruppen. Forinden vil specialistnetværkets anbefalinger blive kommenteret i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering.

Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Specialistnetværket vil endvidere bl.a. skulle bidrage med faglig vurdering af data til den årlige statusrapport for patientgruppen med henblik på opfølgning på imple-

mentering samt inddrages i processen omkring den første statusrapport (et år efter patientgruppen er gået i drift). Detaljerne for ovenstående proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 kan der være behov for yderligere møder, såfremt der kommer indstillinger, der kan have tilknytning til specialistnetværkets patientgruppe. Det er endnu ikke afklaret, hvordan disse bliver behandlet.

Der var ingen bemærkninger under eventuelt.