



Referat

2. møde i nationalt specialistnetværk for unge voksne med kræft samt arvelig kræft hos voksne

Dato: 31-08-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2110148
Dok.nr.: 1880966

Dato: Den 24. august 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Britt Elmedal Laursen

Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	60 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1)
2.	20 min.	Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen
3.	20 min.	Kortlægning af regional organisering (opgave 2)
4.	15 min	Præsentation af arbejdet med opfølgning og effekt (opgave 3)
5.	5 min.	Eventuelt

Medlemmer af specialistnetværket

Britt Elmedal Laursen, (formand), NGC
Charlotte Kvist Lautrup, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland og af LVS
Karen Julie Gehl, udpeget af Region Sjælland
Karina Rønlund, udpeget af Region Syddanmark
Bent Ejlertsen, udpeget af Region Hovedstaden
Lone Sunde, udpeget af Region Nordjylland
Mads Thomassen, udpeget af LVS
Karin Wadt, udpeget af LVS og af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram
Bo Rix, udpeget af Danske Patienter (**afbud**)

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen
Mette Kofod Kahr
Amila Kalaca

Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen v/Britt El-medal Laursen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter de to vedlagte afgrænsningsskemaer (bilag 1.1 og 1.2) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling vedr. afgrænsning af patientgruppen.

Referat

Forud for specialistnetværkets behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold i forhold til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket drøftede afgrænsning af patientgruppen.

Det blev vurderet, at det lille overlap til patientgruppen *børn og unge med kræft* ikke vil påvirke specialistnetværkets anbefalinger for patientgruppen *unge voksne med kræft*. Det vurderes, at alle patienter er dækket af de to specialistnetværk. Afklaring udestår i forhold til afgrænsning til hæmatologiske maligne lidelser om eventuelt overlap eller patienter, der falder mellem de to specialistnetværk.

Der udestår bl.a. en drøftelse om definitionen af behandlingskrævende CNS-tumorer er den rigtige. Derudover udestår en angivelse af antallet af tidligere henviste patienter.

Der udestår desuden en drøftelse om:

- helgenomsekventering er supplement til eksisterende genetisk diagnostik eller erstatning for nuværende genetisk diagnostik for patientgruppen.
- der internationalt er erfaringer vedrørende diagnostisk udbytte for denne patientgruppe.

Det blev aftalt, at Charlotte Lautrup, Karin Wadt og Mads Thomassen kvalificerer afgrænsningsskemaerne på baggrund af drøftelserne og sender til NGC. NGC sender de opdaterede afgrænsningsskemaer ud til kommentering.

Problemstilling

Specialistnetværkets opgave er 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. Rammen for udarbejdelse af indikationer og ønsker om antal hel-

genomsekventeringer er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i indstillingerne og som ligger til grund for patientgruppen.

Baggrund

Novo Nordisk Fonden har bevilliget midler til 60.000 helgenomsekventeringer med henblik på nationalt at udvikle området for personlig medicin frem til 2024. De 60.000 sekventeringer skal fordeles på udvalgte patientgrupper fra indstillingsrunde 1 og efterfølgende indstillingsrunde 2 og eventuelt 3.

Løsning

Specialistnetværket drøftede på deres første møde den 1. juni 2021 beskrivelser af patientgruppen unge voksne med kræft.

Der er vedlagt oplæg til afgrænsning af *arvelig kræft hos voksne* og en opdateret version af *kræft hos unge voksne*. Disse drøftes på mødet og der laves aftaler med henblik på afslutning af opgave 1.

Videre proces

Når specialistnetværkets forslag til afgrænsning af patientgruppen er afsluttet, forelægges forslaget til kommentering i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering ([arbejdsgruppens kommissorium](#)).

Specialistnetværkets anbefalinger vil sammen med den kliniske arbejdsgruppes kommentarer indgå i det beslutningsgrundlag for patientgruppen, som NGC forelægger styregruppen for implementering af personlig medicin med henblik på godkendelse. Styregruppen vil i særlig grad have fokus på, at anbefalingerne for patientgruppen er inden for rammen af [de styrende principper](#). Styregruppen vil endvidere have fokus på det ønskede antal helgenomsekventeringer for patientgruppen, der anbefales ud fra de beskrevne indikationer og kriterier og ud fra den beskrevne merværdi for patienterne. Det er styregruppens opgave at fordele de 60.000 helgenomsekventeringer mellem de forskellige patientgrupper, og de følger derfor udviklingen tæt og løbende for alle patientgrupper.

Bilag

- Bilag 1.1: Skema til afgrænsning af patientgruppen_indstilling familiær cancer
- Bilag 1.2. Skema til afgrænsning af patientgruppen_indstilling24-25

Pkt. 2 Opgave 2 - Drøftelse af opsamlet information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, der er ift. patientgruppen, mhp. at udarbejde en endelig liste over de nødvendige laboratorie- og analysemæssige behov.

Referat

Specialistnetværket drøftede de laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Det udfyldte skema sendes til kommentering i specialistnetværket og drøftes desuden på det kommende møde.

Problemstilling

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde behov for laboriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov. Disse informationer bliver samlet og viderebragt til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

Løsning

Under specialistnetværkets møder, og i forbindelse med udfyldelse af afgrænsnings-skemaer, opsamler NGC information om laboratorie- og analysemæssige behov for patientgruppen. Specialistnetværket drøfter på mødet de enkelte behov 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 behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks ønsker i en samlet prioritering vedr. udviklingen af NGCs infrastruktur. NGC vil sikre koordinering til de tekniske arbejdsgrupper med henblik på yderligere rådgivning.

Pkt. 3 Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering v/Britt Elmedal Laursen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for kortlægningen af den nuværende regionale organisering samt forslag til den fremtidige organisering ud fra de fremsendte skemaer.

Referat

NGC meddelte, at opgaven vedrørende forslag til kortlægningen af regionernes fremtidige organisering vil udgå af opgave 2, da opgaven er blevet afgrænset til kun at omfatte den nuværende regionale organisering.

Region Midtjylland og Region Syddanmark har indsendt skemaer, som NGC tilretter. Der afventes skema fra Region Hovedstaden, Region Sjælland og Region Nordjylland.

Problemstilling

Specialistnetværket har til opgave at kortlægge den nuværende regionale organisering omkring den genetiske laboratoriediagnostik, der anvendes for patientgruppen, med oplysninger om afdelinger, der rekvirerer, udfører genetisk diagnostik, fortolker og afgiver svar til patienten med udgangspunkt i de identificerede indikationer.

Specialistnetværket skal desuden udarbejde forslag til hvordan, den fremtidige organisering med fordel kan være, når helgenomsekventering implementeres.

Specialistnetværkets kortlægning skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik for den konkrete patientgruppe.

Løsning

Det er de regionale repræsentanters opgave at kortlægge organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt.

Videre proces

Kortlægningen drøftes på et kommende møde.

Bilag

- Bilag 3.1 Kortlægning Region Midt

Pkt. 4 Opgave 3 – Præsentation af arbejdet med opfølgning og måling af effekt v/Britt Elmedal Laursen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager præsentationen om opfølgning og måling af effekt til efterretning.

Referat

Specialistnetværket blev introduceret til arbejdet med opfølgning og måling af klinisk effekt med udgangspunkt i pilotspecialistnetværkets forslag til parametre (se nedenstående tabel).

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen for implementering af personlig medicin vil nøje følge antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

ANTAL	Totalt antal prøver (data fra NGC) Antal prøver per indikation Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)
SVARTID	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.
DIAGNOSTISK UDBYTTE	Diagnostisk udbytte Diagnostisk udbytte per indikation

På kommende møde drøftes disse parametre samt hvilke af disse, der vil være meningsfulde for patientgruppen.

Problemstilling

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk 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 afgrænsningsskemaerne.

Opgaven vil blive udfoldet på mødet.

Videre proces

På det kommende møde den 30. september drøfter specialistnetværket opgave 3 om opfølgning og måling af effekt med udgangspunkt i forslag fra specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme under 18 år.

Pkt. 5
Eventuelt

Der var intet at anføre under eventuelt.