



## Referat

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

Dato: 06-10-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2111651  
Dok.nr.: 1938904

**Dato: Den 30. september 2021, kl. 13.30-15.30 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Britt Elmedal Laursen**

**Sekretær: Mette Kofod Kahr**

#### Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1) v/Britt Elmedal Laursen
2.	Gennemgang af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen
3.	Kortlægning af regional organisering (opgave 2) v/Britt Elmedal Laursen
4.	Præsentation af arbejdet med opfølgning og effekt (opgave 3) v/Britt Elmedal Laursen
5.	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 (**afbud**)

Karina Rønlund, udpeget af Region Syddanmark

Bent Ejlertsen, udpeget af Region Hovedstaden

Lone Sunde, udpeget af Region Nordjylland (**afbud**)

Mads Thomassen, udpeget af LVS

Karin Wadt, udpeget af LVS og af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram

Bo Rix, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

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

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter udkast til afgrænsningsskemaer om henh. arvelig kræft hos voksne (bilag 1.1) og kræft hos unge voksne (bilag 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 vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Specialistnetværket kvalificerede udkast til afgrænsningsskema om arvelig kræft hos voksne.

På baggrund af drøftelserne færdiggør Karin Wadt og Mads Thomassen udkast til afgrænsningsskema for arvelig kræft. Udkastet sendes til skriftlig kommentering før mødet den 26. okt., hvor afgrænsningsskemaet formodes at kunne blive godkendt.

Charlotte Lautrup færdiggør udkast af afgrænsningsskema for unge voksne med kræft. Udkastet sendes til skriftlig kommentering før mødet den 26. okt., hvor afgrænsningsskemaet formodes at kunne blive godkendt.

Det blev desuden aftalt, at Mads Thomassen vil forsøge at uddybe merværdien ved genomsekventeringen hvad angår begge indikationer.

Patientrepræsentanten fremhævede, at patientinformation i relation til tilbud om helgenomsekventering og de fund, der sker, er meget vigtig. Desuden, at der i forhold til det organisatoriske setup og varetagelsen af den kliniske funktion vil helgenomsekventering være forbundet med nogle helt specifikke patienthensyn.

Skemaerne sendes ud til kommentering forventeligt den 7. okt. med frist den 14. okt.

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

## Løsning

---

Specialistnetværket drøftede på deres 2. møde den 24. aug. beskrivelser af patientgruppen unge voksne med kræft, mens udkast til arvelig kræft hos voksne blev udsendt.

Begge udkast til afgrænsningsskemaer er siden blevet opdateret og gennemgået på mødet mhp. at opnå konsensus om anbefalinger for patientgruppen.

## 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.

## Bilag

---

- Bilag 1.1: Skema til afgrænsning af patientgruppen\_indstilling familiær cancer
- Bilag 1.2. Skema til afgrænsning af patientgruppen\_indstilling24-25

## Pkt. 2 Gennemgang af opsamlet information om laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen v/Peter Johansen

---

### Indstilling

---

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

### Referat

---

Udkast til oversigt over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen blev yderligere kvalificeret. Oversigten sendes ud til skriftlig kommentering før mødet den 26. okt., hvor oversigten formodes at kunne blive godkendt.

Oversigten sendes ud til kommentering forventeligt den 7. okt. med frist den 14. okt.

### **Problemstilling**

---

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analysemæssig håndtering. NGC's infrastruktur er under udvikling, og kan for nuværende udføre helgenomsekventering på blod, CNV analyser og analyser for korte varianter som f.eks SNV'er. Selvom en analyse ikke pt 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

Specialistnetværket har til opgave at identificere og beskrive hvilke behov der er i den laboratiemæssige håndtering samt behovet for specifikke analyser ud fra patientgruppens behov.

### **Løsning**

---

På seneste møde i specialistnetværket blev det gennemgået, hvilke laboratorie- og analysemæssige behov, der er for patientgruppen. Det drøftes om der er yderligere bemærkninger til oversigten.

Disse informationer bliver viderebragt til de relevante enheder i Nationalt Genom Center og de tekniske arbejdsgrupper med henblik på prioritering og udvikling af NGC's infrastruktur.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværkets behov vil indgå sammen med de øvrige specialistnetværks behov 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 Unge voksne med kræft samt arvelig kræft – laboratorie- og analysebehov

## **Pkt. 3 Kortlægning af regional organisering v/Britt Elmedal Laursen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter kortlægningen af den nuværende regionale organisering på baggrund af de indsendte oversigter fra de regionale repræsentanter.

## Referat

---

Af hensyn til tiden blev kortlægningskemaerne ikke gennemgået på mødet. I stedet blev det aftalt, at NGC kontakter den enkelte regionale repræsentant, såfremt der er opklarende spørgsmål til det udfyldte. Derudover tilpasser NGC feltet 'hvilken indikation, der kortlægges', så det følger benævnelsen på afgrænsningsskemaerne og er ensartet for alle regioners kortlægning.

Skemaerne vil blive drøftet på kommende møde den 26. okt. og forventes at kunne blive godkendt.

## 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. Kortlægningen skal bidrage til regionernes planlægning af organisering ved overgang til helgenomsekventering.

## Løsning

---

De regionale repræsentanter har indsendt udfyldte skemaer over den regionale kortlægning (bilag 3.1 – 3.5)

## Videre proces

---

Kortlægningen indgår i beslutningsoplægget til styregruppen for implementering af personlig medicin.

## Bilag

---

- Bilag 3.1 Kortlægning Region Midt
- Bilag 3.2 Kortlægning Region Nord
- Bilag 3.3. Kortlægning Region Syd
- Bilag 3.4 Kortlægning Region Sjælland [*forelægges på mødet*]
- Bilag 3.5 Kortlægning Region Hovedstaden

## Pkt. 4 Måling af effekt af helgenomsekventering for patientgruppe v/Britt Elmedal Laursen

---

### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles:

- Hvilke parametre, der vil være mest perspektiv i at følge.
- Hvordan opfølgningen skal ske.
- Hvor fra data skal hentes.

### Referat

---

Specialistnetværket havde en indledende drøftelse af hvordan effekt kan måles for indikationerne. Drøftelsen tog udgangspunkt i oplæg fra pilot-*specialistnetværk for unge voksne under 18 år med sjældne sygdomme*. Som inspiration blev referat fra samme punkt i *specialistnetværk for arvelige hjertesygdomme* (d. 23/9.) præsenteret.

Overordnet blev flg. drøftet:

- Forskellige mulige datakilder, herunder mulighed for at bruge rekvisitions-sedlen.
- Bred enighed om patientperspektivet og PROM som væsentligt redskab.

NGC undersøger om der forventes at blive gennemført en patientundersøgelse i NGC-regi.

Karin Wadt og Charlotte Laurrup laver oplæg om måling af effekten til næste møde den 26. okt. Der tages udgangspunkt i oplægget fra *børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme*. NGC sender referat fra tre andre specialistnetværk ud til inspiration (primær immundefekt (22/9), arvelige hjertesygdomme (23/9) og endokrinologiske patienter (30/8)).

### Problemstilling

---

Som en tredje opgave skal de nationale specialistnetværk komme med anbefalinger til parametre, der 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.

Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme har udarbejdet et oplæg for hvilke parametre, de som minimum mener det vil være meningsfuldt at følge for styregruppen. Specialistnetværkets opgave er at kvalificere dette set ud fra patientgruppen primær immundefekt og især med fokus på *udbytte* ift. klinisk effekt og merværdi for patienten.

Specialistnetværket skal definere, om der er andre parametre, som de mener, der med fordel skal indgå. Desuden skal de definere, hvilke indikatorer de ser mest perspektiv i at følge. Som en sidste del, er det vigtigt at få beskrevet, hvor fra data skal hentes, og hvordan processen for opfølgningen kan foregå.

## Løsning

---

Med udgangspunkt i pilot-specialistnetværkets oplæg nedenfor drøftes det, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles for patientgruppen primær immundefekt.

- Er det de rette parametre at følge, og er der andre parametre end de nævnte, som det vil give mening at følge?
- Hvilke(n) af de nævnte parametre vil der være mest perspektiv i at følge i forhold til at kunne følge op på effekten af helgenomsekventering. Giver det bedst mening at følge den samlede patientgruppe eller hver indikation?
- For de anbefalede parametre for primær immundefekt: Hvor fra data skal hentes? Findes der fx allerede eksisterende datakilder, som kan anvendes?
- Hvordan ser specialistnetværket, at opfølgningen skal ske?

### *Pilot-specialistnetværk for børn og unge med sjældne sygdomme*

---

**ANTAL** Totalt antal prøver for patientgruppen (data fra NGC)  
Antal prøver per indikation (data fra regioner)  
Antal prøver per region/afdeling (data fra NGC)

**SVARTID** Tid undervejs til NGC  
Tid fra modtagelse i NGC til data frigives (data fra NGC)  
Tid fra data frigives til patienten har fået svar

**DIAGNOSTISK** Diagnostisk udbytte/merværdi per patientgruppe  
**UDBYTTE** Diagnostisk udbytte/merværdi per indikation

---

### 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**

---

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en opfølgning samt indgå i de planlagte statusrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Dette arbejde er i sin udviklingsfase og specialistnetværket vil blive inddraget.

Det forventes at specialistnetværkets første rapport udarbejdes ét år efter at alle regioner har taget helgenomsekventering i drift for den pågældende patientgruppe. Styregruppen vil nøje følge implementeringen, herunder med særligt fokus på antallet af helgenomsekventeringer, samt hvilken merværdi tilbuddet om helgenomsekventering giver for patientgruppen med henblik på eventuel justering.

#### **Pkt. 5 Eventuelt**

---