

Version 2

Udbredt og uhelbredelig kræft

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

17. marts 2023



Indhold

Metastatisk kræft (solide tumorer)	1
Patienter med sarkom	3
Pancreas cancer	4
Thymus epithel celle tumorer	6
Primær hjernetumor	8

Metastatisk kræft (solide tumorer)

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Alle kræfttyper med spredning eller tilbagefald, og tilstanden betragtes som uhelbredelig. Som udgangspunkt skal patienter som minimum have gennemgået 1. linje standard behandling, dog med enkelte undtagelser (se krav til forudgående behandling).

Patientmæssigt kan der være overlap til patientgruppen børn og unge med kræft. Nogle af de patienter, der er indstillet via henholdsvis indikationerne "Pancreas cancer", "Thymus epithel celle tumorer" og "Sarkom" er indeholdt i aktuelle gruppe.

ICD-10 kode: DC78.9

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Nej
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	≥ 18 år
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Almentilstand skal tillade ambulant behandling (PS 0-2)
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	<p>Der skal altid foreligge primær diagnostik udført med almindelige histopatologiske undersøgelser med diverse specialfarvninger, evt. suppleret med specifikke analyser, herunder fx mindre NGS paneler. Såfremt patienten debuterer med metastatisk sygdom og WGS er relevant, skal der først og fremmest sikres væv til primær diagnostik.</p> <p>På nuværende tidspunkt kan der ikke anvendes arkivvæv til WGS. Det vil derfor være hensigtsmæssigt at sikre indsamling af frisk væv, fx via Regionernes bio- og genombank.</p>
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej, men standard medicinsk behandling skal med enkelte undtagelser (se krav til forudgående behandling) have svigtet, idet WGS udføres primært med behandlingsmæssigt sigte.
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej. Ved recidiv bør man dog altid supplere WGS med histopatologisk analyse såfremt der er tilstrækkelig væv mhp. konfirmering af allerede kendt diagnose.
Krav til forudgående behandling	<p>Som udgangspunkt skal patienter som minimum have gennemgået 1. linje standard behandling, enkelte med undtagelser, som vil blive drøftet med de respektive DMCG'er.</p> <p>Som eksempel kan følgende patienter anbefales WGS på diagnosetidspunktet (for metastatisk/uhelbredelig sygdom):</p> <ul style="list-style-type: none">• cholangiocarcinom• pancreas cancer• ukendt primær tumor (CUP)• sarkom• andre sjældne kræftsygdomme <p>Denne anbefaling baseres på at der er sparsom evidensbaseret standardbehandling til disse patientgrupper, og op mod 50% af patienterne kan have en targeterbar variant.</p>

	Andre diagnoser med en relativt god prognose og mange anerkendte behandlingslinjer (fx brystkræft) kan med fordel vente til efter 2. eller 3. Linjebehandling mhp, at tage højde for eksempelvis resistensmekanismer.
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Nej, men det skal vurderes af en onkologisk speciallæge. Forud for henvisning bør følgende vurderes: <ul style="list-style-type: none">• Tumor tilgængelig for biopsi med høj sandsynlighed for at få en høj tumorprocent.• Performance Status og forventet restlevetid.• Hvorvidt patienten har gennemgået relevante standardbehandlinger.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Personalet skal være bekendt med den lægefaglige information fra NGC, herunder forhold vedr. sekundære fund. Der skal ydermere være adgang til specialister med henblik på drøftelse af resultatet, før det præsenteres for patienten (f.eks. molekylært tumor board).

[Rekvirering og forsendelse](#)

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Patienter med sarkom

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Metastatisk eller recidiverende sarkom mhp. systemisk behandlingsmuligheder såfremt dette er klinisk indiceret.

Alle undertyper af sarkomer, f.eks.:

- Bløddelssarkomer
- GIST
- osteosarkom
- chondrosarkom

Der kan være overlap til patientgruppen "børn og unge med kræft", og indikationen metastatisk kræft.

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Nej
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	≥ 18 år
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Almentilstand skal tillade ambulat behandling (PS 0-2)
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Der skal altid foreligge primær diagnostik udført med almindelige histopatologiske undersøgelser med diverse specialfarvninger, evt. suppleret med specifikke analyser, herunder fx mindre NGS paneler. Såfremt patienten debuterer med metastatisk sygdom, skal der både tages væv fra til primær diagnostik og til WGS. På nuværende tidspunkt kan der ikke anvendes arkivvæv til WGS. Det vil derfor være hensigtsmæssigt at sikre indsamling af frisk væv, fx via Regionernes bio- og genombank.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej, WGS udføres i relation til (og som supplement til rutinemæssig diagnostik) diagnostik af metastatisk primært i behandlingsmæssigt øjemed.
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Ved recidiv bør man altid supplere WGS med histopatologisk analyse såfremt der er tilstrækkelig væv.
Krav til forudgående behandling	Nej, WGS udføres i relation til (og som supplement til rutinemæssig diagnostik) diagnostik af metastatisk sarkom - primært i behandlingsmæssigt øjemed.
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Nej, men det skal vurderes af en onkologisk speciallæge. Forud for henvisning bør følgende vurderes: <ul style="list-style-type: none">• Tumor tilgængelig for biopsi med høj sandsynlighed for at få en høj tumorprocent.• Performance Status og forventet restlevetid.• Hvorvidt patienten har gennemgået relevante standardbehandlinger.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Kirurger og onkologer tilknyttet sarkomcentre skal være bekendt med den lægefaglige information fra NGC, herunder forhold vedr. sekundære fund, samt have adgang til specialister til drøftelse af resultatet, før det præsenteres for patienten (f.eks. molekylært tumor board).

Rekvirition og forsendelse

Gældende rekviritionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Pancreas cancer

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

- Pancreas cancer (uhelbredelig/metastisk sygdom)
- Unge patienter med pancreas cancer (alle stadier)
- Patienter med familiær disposition til pancreas cancer (alle stadier)

Der vil i denne patientgruppe være et vist overlap med patienter indstillet i henholdsvis "udbredt og uhelbredelig kræft" og Patientgruppen "Unge voksne med kræft samt arvelig kræft hos voksne".

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Nej. Selve diagnosen pancreas cancer stilles ved vanlige histopatologiske undersøgelser. WGS tilbydes mhp <i>behandlingsvalg</i> , idet patienter med pancreas cancer har/udvikler hurtig resistens overfor standard kemobehandling samt diagnostisk afklaring med hensyn til en <i>prædispositionsdiagnose</i> ved uafklaret patogenese/ætiologi hos den unge patient med pancreas cancer eller, hvor der foreligger familiær disposition.
Familiær disposition	Kun for den delgruppe af patienter fra indstillingen for hvem, der foreligger en øget risiko for familiær disposition. Det vil for denne patientgruppe dreje sig om "Unge patienter med pancreas cancer" samt "Patienter med familiær disposition til pancreas cancer".
Alderskriterier	Nej
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	For patienter, hvor WGS rekvireres med behandlingsmæssigt sigte, skal almentilstanden tillade ambulant behandling (PS 0-2).
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Der skal altid foreligge primær diagnostik udført med almindelige histopatologiske undersøgelser med diverse specialfarvninger, evt. suppleret med specifikke analyser, herunder fx mindre NGS paneler. Såfremt patienten debuterer med metastatisk sygdom, skal der både tages væv fra til primær diagnostik og til WGS. Patienter opereret for pancreascancer kan få lavet helgenomsekventering når de kommer til første samtale hos kirurg eller onkolog i forbindelse med opstart af behandling, således at der kan foreligge resultat så tidligt som muligt i sygdomsforløbet. WGS er et supplement til vanlige diagnostiske undersøgelser. På nuværende tidspunkt kan der ikke anvendes arkivvæv til WGS. Det vil derfor være hensigtsmæssigt at sikre indsamling af frisk væv, fx via Regionernes bio- og genombank.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej. For de patienter, hvor WGS rekvireres med behandlingsmæssigt sigte (antineoplastisk), vil WGS skulle rekvireres i relation til diagnose af metastatisk/uhelbredelig sygdom.
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej. Ved recidiv bør man dog altid supplere WGS med histopatologisk analyse, såfremt der er tilstrækkelig væv med henblik på at sikre korrekt diagnose.
Krav til forudgående behandling	For alle patienter i gruppen vil WGS være relevant i forbindelse med påvisning af metastatisk/uhelbredelig sygdom. Endvidere kan patienter, opereret for pancreascancer, få lavet helgenomsekventering når de kommer til første samtale hos kirurg eller onkolog i forbindelse med

	<p>opstart af behandling., således at der kan foreligge resultat så tidligt som muligt i sygdomsforløbet.</p> <p>For de patienter, der er indeholdt i henholdsvis "Unge patienter med pancreas cancer" og "Patienter med familiær disposition til pancreas cancer" er der påbegyndt et arbejde i forhold til, hvordan germlineanalyse med udredningsmæssigt sigte (cancer prædispositionsdiagnose) skal tilbydes, både i forhold til tidsmæssig placering af analysen (dvs i hele sygdomsforløbet eller alene i relation til påvisning af metastatisk/uhelbredelig sygdom) samt analysemetode (WGS eller panelanalyse). Se ovenfor under krav om varighed.</p>
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	<p>Nej, men det skal vurderes af en onkologisk speciallæge. Forud for henvisning bør følgende vurderes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Tumor tilgængelig for biopsi med høj sandsynlighed for at få en høj tumorprocent. • Performance Status og forventet restlevetid. • Hvorvidt patienten har gennemgået relevante standardbehandlinger.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	<p>Personalet skal være bekendt med den lægefaglige information fra NGC, herunder forhold vedr. sekundære fund.</p> <p>Der skal ydermere være adgang til specialister med henblik på drøftelse af resultatet, før det præsenteres for patienten (f.eks. molekylært tumor board).</p>

Rekvirering og forsendelse

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Thymus epithel celle tumorer

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

- Thymus epithel celle tumorer (TET)
- Patienter med thymus epithel carcinoma ved stillingtagen til systemisk medicinsk behandling.

Patienter med thymus epithel celle tumorer (TET) udgør en heterogen gruppe med meget forskellige kliniske forløb. Histologisk fra thymom type A, AB, B1 – B3 til thymus carcinomer.

Patientmæssigt kan der være overlap til patientgruppen børn og unge med kræft og til indikationen metastatisk kræft.

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Nej. Patienten skal være diagnosticeret med thymus epithel celle tumor med vanlig histopatologiske undersøgelser.
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	Nej
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Almentilstand skal tillade ambulant behandling (PS 0-2)
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Der skal altid ved primær diagnostik udføres almindelige histologiske undersøgelser med diverse specialfarvninger, evt. suppleret med specifikke analyser. Såfremt patienten debuterer med metastatisk sygdom skal der både tages væv fra til primær diagnostik og til WGS. WGS er et supplement til vanlige diagnostiske undersøgelser. På nuværende tidspunkt kan der ikke anvendes arkivvæv. Derfor opmærksomhed på, at der skal indsamles særskilt materiale til WGS ud over dét materiale, der samles til almindelig diagnostik.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej. WGS bør udføres hos alle patienter med nydiagnosticeret thymus epithel carcinoma samt evt senere ved recidiv. Formålet med WGS er at finde genetiske varianter, der kan have betydning for behandlingsstrategien, enten pga deres prognostiske værdi, eller såfremt der findes targeterbare varianter.
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Ved recidiv bør man altid supplere WGS med histopatologisk analyse såfremt der er tilstrækkelig væv.
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Nej, men det skal vurderes af en onkologisk speciallæge. Forud for henvisning bør følgende vurderes: <ul style="list-style-type: none"> • Tumor tilgængelig for biopsi med høj sandsynlighed for at få en høj tumorprocent. • Performance Status og forventet restlevetid. • Hvorvidt patienten har gennemgået relevante standardbehandlinger.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Rigshospitalet har landsspecialie for behandling af thymus epitheliale tumorer. Patienterne diagnosticeres ofte tilfældigt ved radiologisk undersøgelse i anden forbindelse eller på grund af neurologisk eller autoimmun sygdom. Når tumor er set henvises en del til Rigshospitalet til multidisciplinær tumorkonference (MDT), hvor videre diagnostik planlægges.

Kirurger og onkologer tilknyttet ovennævnte funktion skal være bekendt med den lægefaglige information fra NGC, herunder forhold vedr. sekundære fund, samt have adgang til specialister til drøftelse af resultatet, før det præsenteres for patienten (f.eks. molekylært tumor board).
--

Rekvisition og forsendelse

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Primær hjernetumor

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

- Gliomer
- Meningeomer
- Ependymomer

Primære hjernetumorer (godartede og ondartede gliomer) samt primære tumorer fra hjernens støttevæv (meningiomer*, ependymomer) og andre sjældne hjernetumorer.

Følgende patienter tilbydes helgenom undersøgelse på følgende tidspunkter i sygdomsforløbet:

- alle OBS Glioblastom patienter i PS (performance score) 0-1 ved første operation.
- lavgradsgliomer ved recidivoperation
- meningeom ved progression efter radioterapi, hvor der ikke findes et standard tilbud
 - *Ved meningeomer tilbydes WGS kun ved recidiv. 90 % af patienter med meningeomer har en meget god prognose hvorfor den kliniske relevans af sekventering i denne gruppe forventes meget lav. Derfor bør disse tumorer kun få foretaget WGS ved recidiv.
- alle sjældne diagnoser ved første og/eller recidiv operation.

Patientmæssigt kan der også være overlap til patientgruppen børn og unge med kræft.

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Nej
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	≥18 år
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Almentilstand skal tillade ambulant behandling (PS 0-2)
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Der skal altid foreligge primær diagnostik udført med almindelige histopatologiske undersøgelser med diverse specialfarvninger, evt. suppleret med specifikke analyser, herunder fx mindre NGS paneler. På nuværende tidspunkt kan der ikke anvendes arkivvæv til WGS. Det vil derfor være hensigtsmæssigt at sikre indsamling af frisk væv, fx via Regionernes bio- og genombank. Som supplement hertil kan der på vævsprøven taget ved primær operation, udføres WGS. Samtykke til dette indhentes ved den første onkologiske konsultation, således at svaret er tilgængeligt i løbet af den adjuverende behandling. Særligt for hjernetumorer er at re-biopsi vanskeliggøres af sygdommens lokalisation, hvorfor det er væsentligt at sikre sufficient materiale i forbindelse med primær diagnostik (primær operation).
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej. WGS vil kunne rekvireres på forskellige tidspunkter i sygdomsforløbet afhængigt af specifik diagnose (se ovenfor). Evt kan analysen rekvireres efter skriftligt samtykke i forbindelse med vurdering efter operation mhp medicinsk behandling. I disse tilfælde vil patienterne skulle have kommet sig efter operationen og være klar til ambulant efterbehandling (PS 0-2).
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej

Krav til forudgående behandling	<ul style="list-style-type: none"> • Alle OBS Glioblastom patienter i PS (performance score) 0-1 kan tilbydes WGS ved første operation. • Lavgradsgliomer tilbydes WGS ved recidivoperation. • Meningeom tilbydes WGS ved progression efter radioterapi, hvor der ikke findes et standard tilbud. • Alle sjældne diagnoser kan tilbydes WGS ved første og/eller recidiv operation.
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Nej
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Behandlende læge, dvs kirurger og onkologer tilknyttet de i kortlægningen beskrevne afdelinger skal være bekendt med den lægefaglige information fra NGC, herunder forhold vedr. sekundære fund, samt have adgang til specialister til drøftelse af resultatet, før det præsenteres for patienten (f.eks. molekylært tumor board)

Rekvision og forsendelse

Gældende rekvissionseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk



NATIONALT
GENOM CENTER

Nationalt Genom Center
Ørestads Boulevard 5
2300 København S

T +45 24 97 17 65
M kontakt@ngc.dk
W ngc.dk

