



## Referat

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

Dato: 15-04-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2104556  
Dok.nr.: 1690264

Dato: 13. april 2021, kl. 13-15.00 (virtuelt)

Mødeleder: Britt Elmedal Laursen

Sekretær: Mette Kofod Kahr

#### Dagsorden

| Punkt | Ca. tid | Aktivitet  |
|-------|---------|--|
|       | 5 min.  | Velkommen og dagsorden   |
| 1     | 90 min. | Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier, opgave 1 |
| 2     | 20 min. | Introduktion til opgave 2 og videre proces                     |
| 3     | 5 min.  | Evt.   |

#### 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  
Peder Skov Wehner, udpeget af Region Syddanmark  
Henrik Hasle, udpeget af Region Midtjylland  
Christina Friis Jensen, udpeget af Region Nordjylland (**afbud**)  
Karin A. W. Wadt, udpeget af LVS  
Thomas van Overeem Hansen, udpeget af LVS  
Karsten Nysom, udpeget af LVS  
Lisa Hjalgrim, udpeget af Regionerne Kliniske Kvalitetsudviklingsprogram (**afbud**)  
Jan Johnsen, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen  
Mette Kofod Kahr  
Desuden deltog Gitte Tofterup Hansen, Lene Heickendorff og Birgitte Nybo

## Pkt. 1/2021

### Gennemgang og drøftelse af indikationer og kriterier for patientgruppen (opgave 1)

---

#### Indstilling

---

- 1) Det indstilles, at specialistnetværket på basis af bilag 1 drøfter indikationer og kriterier med henblik på at opnå konsensus om overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen børn og unge med kræft.  
*[Bilag 1 eftersendes]*
- 2) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter, om der er børn og unge i:
  - indstilling 25: Patienter med arvelig kræft
  - indstilling 27: Patienter med mistanke om arvelig cancer hvor der ikke findes årsag med panelsekventering.
  - indstilling 30: Patienter mistænkt for arvelig disposition til kræft, hvor der ikke er fundet patogene varianter ved konventionel sekventering af genpaneler.
- 3) Det indstilles, at specialistnetværket drøfter videre proces for arbejdet med opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

#### 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.

1) Specialistnetværket drøftede oplæg til indikationer og kriterier for patientgruppen børn og unge med kræft. Der var enighed i at patientgruppen udgør tre følgende indikationer:

1. Alle børn (0-17.99 år) med nydiagnosticeret kræft, herunder alle CNS-tumorer (inklusive lavgradstumorer) samt myelodysplasi
2. Alle patienter med nydiagnosticeret behandlingsresistent, progredieret eller recidiveret kræft inden for 5 år fra diagnosetidspunktet, herunder alle CNS-tumorer samt myelodysplasi, når kræftdiagnosen er stillet i barnealderen (0-17.99 år).
3. Alle patienter med nydiagnosticeret 2. (eller senere) kræftsygdom (herunder alle CNS-tumorer samt myelodysplasi), der er diagnosticeret inden for 5 år fra den 1. kræftsygdom blev diagnosticeret i barnealderen (0-17.99 år).

Specialistnetværket er enige i at patientgruppen omfatter patienter, der tidligere er diagnosticeret med kræft men over 18 år. Ligesom der kan være unge patienter med særlige kræftdiagnoser, der hører til på voksenonkologisk afdeling.

2) Specialistnetværket drøftede, at indstilling 25, 27 og 30 ikke indeholder børn og unge, der ikke er dækket af dette specialistnetværks indstillinger.

3) Specialistnetværket aftalte, at Karin Wadt, Karsten Nysom og Kjeld Schmiegelow justerer afgrænsningsskemaet på baggrund af drøftelserne i specialistnetværket, dette efter formanden har afgivet skriftelige kommentarer. Udkast til afgrænsning af patientgruppen vil blive udsendt til kommentering forud for næste møde. Frist for indsendelse af kommentarer skal ske til NGC senest den 5. maj. De indkomne kommentarer vil blive drøftet på mødet den 18. maj mhp. endelig beslutning.

### **Problemstilling**

---

Opgaven er at identificere indikationer og kriterier, der ligger til grund for indstillingerne for at kunne udarbejde forslag til klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Det er vigtigt, at specialistnetværket har fokus på de styrende principper, således at det sikres, at anvendelsen af helgenomsekventering har faglighed og værdi for patienten og national udbredelse.

Rammen for indikationerne er de sygdomstilstande og det antal helgenomsekventeringer, der er beskrevet i de indstillinger og som ligger til grund for patientgruppen. Indstillingerne har været igennem en grundig udvælgelsesproces.

### **Løsning**

---

Medlemmer af specialistnetværket har indsendt forslag til indikationer og kriterier (bilag 1) på baggrund af indstillingerne.

På mødet drøftes patientgruppen, indikationerne og kriterierne for patientgruppen med henblik på, at det giver faglig værdi og er dækkende for patientgruppen. Formålet er, at specialistnetværket opnår konsensus om de overordnede indikationer og kriterier for patientgruppen.

For den samlede opgave 1 skal specialistnetværket:

- Identificere indikationer for helgenomsekventering.
- Beskrive kriterier for rekvirering af helgenomsekventering for hver enkelt indikation.
- Angive estimering af antal patienter og antal helgenomsekventeringer per indikation.
- Angive diagnostisk udbytte og merværdi per indikation.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværket drøfter den videre proces og løsning af den samlede opgave 1 med henblik på at lave aftaler herom.

### **Bilag**

---

- Bilag 1: udkast til afgrænsning af patientgruppe møde 1

- Bilag 2: Indstillinger for Børn unge med kræft\_Nr. 22 - 23 - 25 - 27 - 30

## **Pkt. 2/2021**

### **Introduktion til opgave 2 om kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen**

---

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter den videre proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

#### **Referat**

---

Specialistnetværket drøftede Region Hovedstadens kortlægning for rekvirering, udførsel af genetiske undersøgelser, fortolkning af data og svarafgivelse til patienten.

Specialistnetværket vurderede, at siden de udførende og fortolkende miljøer er relativt ens på landsplan, vil det give mening, at udfylde et samlet skema for alle regioner.

Kjeld Schmiegelow udarbejder udkast til nationalt skema til opgave 2 på baggrund af specialistnetværkets drøftelse. Det blev aftalt, at Karin Wadt og Lise Heilmann Jensen afklarer set-up ift. Region Sjælland. Derudover skal set-up vedr. patienter fra Færøerne og Grønland indgå. NGC undersøger, om patienter fra Færøerne og Grønland hører ind under Novo Nordisk Fondens bevilling.

Udkast til national kortlægning vil blive sendt ud til kommentering forud for næste møde sammen med afgrænsningsskemaet. NGC skal have kommentarer senest den 5. maj.

#### **Problemstilling**

---

Det nuværende nationale set-up for rekvirering, sekventering, fortolkning af data og udarbejdelse af svar for patienter med de identificerede indikationer, skal kortlægges.

Endvidere skal der udarbejdes forslag til fremtidig set-up ved overgang til helgenomsekventering.

Kortlægningen skal bidrage til at afdække behov for justering af Nationalt Genom Centers infrastruktur for at understøtte klinisk praksis for patientgruppen. Kortlægningen skal desuden give styregruppen for implementering af personlig medicin overblik over organisering omkring patientgruppen.

#### **Videre proces**

---

Specialistnetværket drøfter proces for løsning af opgave 2 med henblik på at lave aftaler herom.

## Bilag

---

- Bilag 1: Skema til afgrænsning af patientgruppen

## Pkt. 3/2021

### Eventuelt

---

Under eventuelt vendte medlemmerne tilbage til nogle af de spørgsmål, der var blevet drøftet under indikationer og kriterier:

- Hvordan tæller NGC én genomsekventering?
- Vil man kunne anvende en tidligere germline sekventering ved recidiv?
- Hvornår kan NGC udføre analyse af somatiske varianter?
- Hvordan påtænker NGC at implementere WGS på andre vævstyper?
- Påtænker NGC at implementere RNA sekventering?
- Hvordan underrettes patientforeninger?
- Er Grønlandske og Færøske patienter dækket af Novo Nordisk Fondens bevilling?

NGC kommenterede, at en helgenomsekventering som udgangspunkt er en sekventering med dybden 30x, og hvis der ønskes en dybde på 60x, så tæller denne undersøgelse derfor som to helgenomsekventeringer. NGC tager spørgsmålet med tilbage med henblik på præcisering.

NGC præciserede, at NGC på nuværende tidspunkt kan analysere short variants, og at der i løbet af sommeren tilbydes CNV og hg 38. NGC modtager på nuværende tidspunkt udelukkende blod til sekventering. Specialistnetværket er velkomne til at beskrive behovet og at komme med ønsker til fremtidig udvikling af infrastrukturen.

Emnerne vil blive behandlet på kommende møder, hvor specialistnetværket skal arbejde med opgave 1, 2 og 3.