

## Referat

### 2. møde i nationalt specialistnetværk for børn og unge med kræft

Dato: 27-05-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: MKK.NGC  
Sagsnr.: 2104768  
Dok.nr.: 1730482

**Dato: Den 18. maj 2021, kl. 14.30-16.30 (virtuelt Microsoft Teams)**

**Mødeleder: Britt Elmedal Laursen**

**Sekretær: Mette Kofod Kahr**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1.	30 min.	Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppe (opgave 1)
2.	20 min.	Orientering om ”opsamling af ønsker og behov / samarbejde med tekniske arbejdsgrupper”
3.	20 min.	Kortlægning af regional organisering (opgave 2)
4.	45 min	Præsentation af opgave 3 om opfølgning og effekt
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

Peder Skov Wehner, udpeget af Region Syddanmark

Henrik Hasle, udpeget af Region Midtjylland (**afbud**)

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

Jan Johnsen, udpeget af Danske Patienter

#### Fra Nationalt Genom Center deltog

Peter Johansen, Mette Kofod Kahr, Lene Heickendorff, Birgitte Nybo

## **Pkt. 1 Videre arbejde med afgrænsning af patientgruppen**

---

### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter det opdaterede afgrænsningsskema (bilag 1) med henblik på at opnå konsensus om anbefaling om 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.

Det opdaterede afgrænsningsskema og dertilhørende kommentarer blev drøftet. I forhold til afsnit om merværdi, blev det besluttet at skrive farmakogenetik ind som et område, der med fordel kan arbejdes videre med i NGC-regi. Kjeld Schmiegelow skriver udkast, der sendes ud til kommentering.

Der blev stillet flere spørgsmål uden for specialistnetværkets opgaver. NGC tager spørgsmålene med tilbage til organisationen.

### **Problemstilling**

---

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.

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 første møde den 13. april 2021 beskrivelser af patientgruppen og jfr. referat, var der enighed om indikationer. På baggrund af drøftelsen er afgrænsningsskemaet blevet opdateret og medlemmerne har haft mulighed for at indsende kommentarer. Afgrænsningsskemaer og kommentarer drøftes på mødet.

## 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 grupper.

## Bilag

---

- Bilag 1.1: "Samlede kommentarer til afgrænsning af patientgruppen børn med kræft 20210510"

## **Pkt. 2**

### **Opgave 2 - Orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen**

---

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at specialistnetværket tager orientering om indsamling af ønsker og behov til laboratoriemæssig håndtering og analyser af patientgruppen til efterretning.

#### **Referat**

---

Peter Johansen, NGC, orienterede om NGC's arbejde ift. indsamling og behandling af de forskellige specialistnetværks ønsker og behov til den laboratoriemæssige håndtering og analyser af patientgrupperne.

Specialistnetværkets fremførte forskellige ønsker til analyser, som dog for nuværende ligger uden for NGC's set-up, hvor helgenomsekventering kun er muligt på blodprøver. Specialistnetværkets ønsker og behov vil indgå i den samlede liste fra alle specialistnetværk.

Der bliver fremsendt en samlet liste med ønsker og behov som specialistnetværket vil behandle på næste møde den 15. juni.

#### **Problemstilling**

---

Specialistnetværket identificerer og beskriver i løbet af deres arbejde ønsker og behov for laboratoriemæssig håndtering samt behovet for specifikke analyser i ud fra patientgruppens behov. Disse informationer vil blive 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**

---

Der bliver i forbindelse med møder og udfyldelsen af afgrænsningsskemaer opsamlet information om specialistnetværkets ønsker og behov for patientgruppen.

De samlede informationer skal kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling.

Proces for opsamling af informationer bliver præsenteret på mødet.

#### **Videre proces**

---

Der vil inden næste møde blive udsendt en oversigt over de opsamlede informationer. Specialistnetværket vil drøfte om det dækker ønsker og behov for deres patientgruppe med de tilgrundliggende indikationer og kriterier.

### **Pkt. 3**

#### **Opgave 2 - Kortlægning af regional organisering**

---

##### **Indstilling**

---

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

##### **Referat**

---

De regionale kortlægninger for Region Hovedstaden, Region Midtjylland og Region Syddanmark blev godkendt med en enkelt justering i Region Syddanmarks skema, hvor WGS vest, skal rettes til WGS øst. Region Sjælland varetager ikke behandling af børn og unge med kræft, men sender dem direkte til Region Hovedstaden.

Specialistnetværket havde en opmærksomhed på patologis rolle i forløbet, både forud for rekvirering og i forhold til fortolkning.

##### **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 kortlægningen skal bidrage til de enkelte regioners overblik over organisering af og ønsker til genetisk diagnostik for den konkrete patientgruppe.

##### **Løsning**

---

De regionale repræsentanter i specialistnetværket kortlægger organisering for deres respektive region, per indikation hvis forskelligt. Regionernes kortlægning er vedlagt i bilag og drøftes kort med henblik på eventuelle kommentarer fra specialistnetværket.

##### **Videre proces**

---

Når kortlægningen er afsluttet i specialistnetværket forelægges den arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering mhp. kommentering og sidenhen i styregruppen for implementering af personlig medicin. Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

## Bilag

---

- Bilag 3.1: " Samlede kommentarer til afgrænsning af patientgruppen børn med kræft 20210510"

#### Pkt. 4

### Opgave 3 – præsentation og tilrettelæggelse af det videre arbejde med opfølgning og effekt

---

#### Indstilling

---

Det indstilles, at specialistnetværket drøfter opgave 3 om opfølgning og effekt for patientgruppe samt laver aftaler om den videre proces.

#### Referat

---

Specialistnetværket drøftede, hvorvidt de opstillede parametre ift. opfølgning og effekt hos børn og unge med sjældne sygdomme kunne være gældende for børn og unge med kræft.

Det var specialistnetværkets vurdering, at det i første omgang er vigtigt ikke at gøre det for kompliceret, og at de opstillede parametre derfor giver god mening. Der er dog behov for at se på differentierede svartider, så der skelnes mellem behov for *akutte* og *subakutte* svartider og de kliniske konsekvenser forbundet med dette. Karin Wadt og Karsten Nysom beskriver forslag om en differentiering af svartiden samt de kliniske konsekvenser.

Opfølgning og effekt vil blive drøftet igen på næste møde den 15. juni.

Der blev stillet flere spørgsmål uden for specialistnetværkets opgaver. NGC tager spørgsmålene med tilbage til organisationen.

#### Problemstilling

---

De nationale specialistnetværk skal, som en tredje opgave, 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.

De anbefalede parametre til opfølgning og måling af antal og effekt vil bidrage til en løbende opfølgning samt indgå i de planlagte årsrapporter for brugen af helgenomsekventering for patientgruppen. Første årsrapport 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.

## Løsning

---

Specialistnetværket skal drøfte hvilke parametre, styregruppen med fordel kan følge for at opføre effekten af tilbuddet om helgenomsekventering for patientgruppen.

Drøftelsen vil tage udgangspunkt i nedenstående parametre, som specialistnetværket for børn og unge under 18 år med sjældne sygdomme har anbefalet for deres patientgruppe. Specialistnetværket skal drøfte om der er flere eller andre parametre, der med fordel skal følges.

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.

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

---

Specialistnetværket aftaler på mødet den videre arbejdsproces for opgave 3 om opfølgning og effekt.

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. 5**

**Eventuelt**

---

Der blev ikke rejst nogen punkter under eventuelt.