



Referat

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

Dato: 05-11-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: MKK.NGC
Sagsnr.: 2115796
Dok.nr.: 1990211

Dato: Den 26. okt. 2021, kl. 15-17 (virtuelt Microsoft Teams)

Mødeleder: Britt Elmedal Laursen
Sekretær: Mette Kofod Kahr

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Afslutte opgave 1: afgrænsning af patientgruppe
2	Afslutte opgave 2: Kortlægning af regionernes organisering
3	Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe
4	Opfølgning og effekt af helgenomsekventering for patientgruppe
5	Videre proces for specialistnetværkets arbejde
6	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 Ejlersen, udpeget af Region Hovedstaden (**afbud**)
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

Fra Nationalt Genom Center deltager

Peter Johansen

Pkt. 1 Afslutte opgave 1: Afgrænsning af patientgruppen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 1 om afgrænsning af patientgruppen kan afsluttes (bilag 1.1 unge voksne med kræft, bilag 1.2 arvelig kræft).

Referat

Udkast til afgrænsningsskemaerne for henh. unge voksne med kræft og arvelig kræft blev gennemgået og justeret.

Bl.a. blev flg. drøftet:

- Antallet af patienter skal følge antallet af patienter i indstillingerne, som ligger til grund for denne patientgruppe. Der ses på antallet igen.
- Patientrepræsentanten fremhævede vigtigheden af kompetenceniveauet og MDT, så patienten ikke får en risikovurdering, som alligevel ikke har betydning.
- Sekventeringsdybden er for nuværende x30 i NGC. Af hensyn til kvaliteten er der behov for x50, hvilket noteres i afgrænsningsskemaerne.
- Patientrepræsentanten fremhævede vigtigheden i, at også patienternes oplevelse af effekten med helgenomsekventering bliver målt.

Da der er behov for yderligere justeringer kunne de to udkast til afgrænsningsskemaer ikke godkendes på mødet. Charlotte Lautrup, Karin Wadt og Mads Thomasen retter afgrænsningsskemaerne til, og de sendes derefter i skiftlig høring i specialistnetværket mhp. at blive endelig godkendt (forventet i uge 45).

Der indkaldes til et femte møde i slutningen af november. *[Der er sendt indkaldelse ud til mandag d. 22. nov. 2021]*

Problemstilling

Specialistnetværkets har haft til opgave 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 (opgave 1), bilag 1.1 og 1.2.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende anbefalingerne og at opgaven dermed afsluttes.

Løsning

Jf. referat fra mødet den 30. sept. 2021 har udkast til afgrænsningsskema for unge voksne med kræft og udkast til afgrænsningsskema arvelig kræft været sendt ud til skriftlig kommentering. De indsendte kommentarer er vedlagt i de to udkast til afgrænsningsskemaer og drøftes på mødet mhp. at færdiggøre afgrænsningsskemaerne på mødet.

Videre proces

Specialistnetværkets endelige forslag til afgrænsning af patientgruppen forelægges til kommentering i *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering*. Laboratorie- og analyse-mæssige behov forelægges til kommentering i *arbejdsgruppen for fortolkning*. Derefter *styregruppen for implementering af personlig medicin*.

Bilag

- Bilag 1.1 Udkast til afgrænsningsskema for unge voksne med kræft_20211015_kommenteret
- Bilag 1.2 Udkast til afgrænsningsskema familiær kræft_20211015_kommenteret

Pkt. 2 Afslutte opgave 2: Kortlægning af regional organisering

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender, at opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering kan afsluttes.

Referat

Kortlægning af regionernes organisering blev godkendt. Det blev aftalt, at Region Sjællands kortlægning kan godkendes af formandskabet.

Problemstilling

Specialistnetværket har haft til opgave at kortlægge den regionale organisering omkring den genetiske diagnostik, der anvendes for patientgruppen.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende kortlægningen, og at opgaven dermed afsluttes.

Løsning

Jf. referat fra mødet den 30. sept. 2021 har NGC ensrettet indikationer, så de fremgår ens i skemaerne for de fem regioner.

Videre proces

Kortlægningen bidrager til regionernes organisatoriske planlægning og indgår som bilag i sagsfremstilling til styregruppen.

Opgave 1 om afgrænsning af patientgruppe og opgave 2 om kortlægning af regionernes organisering forelægges samlet.

Bilag

- Bilag 2.1 Kortlægning Region Sjælland [afventer]
- Bilag 2.2 Kortlægning Region Hovedstaden
- Bilag 2.3 Kortlægning Region Midtjylland
- Bilag 2.4 Kortlægning Region Syddanmark
- Bilag 2.5 Kortlægning Region Nordjylland

Pkt. 3 Afslutte teknisk afklaring ift. patientgruppe

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket godkender den endelige liste over de laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen

Referat

Listen over laboratorie- og analyse-mæssige behov for patientgruppen blev gennemgået og tilrettet. Oversigten sendes ud til medlemmerne sammen med udkast til afgrænsningsskemaerne til skriftlig godkendelse (forventet i uge 45).

Problemstilling

Som en del af afgrænsningen af patientgruppen har specialistnetværket skullet beskrive hvilke laboratorie- og analyse-mæssige behov, der skal kunne opfyldes af NGC's infrastruktur inden patientgruppen kan tilbydes helgenomsekventering. Det er præciseret hvilke behov, der er nødvendige for igangsættelse.

Med mulighed for en sidste kommentering forventes specialistnetværket at kunne godkende listen over laboratorie- og analyse-mæssige behov.

Baggrund

Forskellige patientgrupper har forskelligt behov for laboratorie- og analyse-mæssig 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.

Løsning

Jf. referat fra mødet den 30. sept. 2021 har udkast til listen over de laboratorie- og analyse-mæssige behov været sendt ud til skriftlig kommentering. Indsendte kommentarer vil blive drøftet på mødet.

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 3.1 laboratorie- og analysebehov Unge voksne med kræft samt arvelig kræft _kommenteret 20211015

Pkt. 4 Måling af effekt af helgenomsekventering for patientgruppe

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

Dette punkt blev drøftet i sammenhæng med punkt 1 om udkast til afgrænsningsskemaerne.

I forhold til måling af effekten af helgenomsekventering var der enighed om, at den patientoplevede kvalitet også bør måles.

Derudover var der fokus på rekvisitionsblanketten i forhold til hvordan opfølgningen kan ske.

Efter mødet har patientrepræsentanten sendt mail ud til netværket, hvor måling af den patientoplevede kvalitet, PROM og organisatorisk kvalitet præciseres (mail d. 29/10-21):

"Hvad er den forventede merværdi ved helgenomsekventering i forhold til nuværende diagnostik?"

Vi har talt om, at den patientoplevede kvalitet skal belyses i forhold til begge målgrupper. Det kan som foreslået ske gennem en antropologisk analyse. Jeg synes også vi bør pege på muligheden af patientrapporterede oplysninger om f.eks.

- Oplevet informationsniveau
- Oplevet inddragelse i beslutningsproces
- Oplevet adgang til rådgivning/supplerende rådgivning
- Oplevelse af ansvarsfordeling mellem udredende/behandlende afdeling og f.eks. klinisk genetisk afdeling
- Oplevet tryghed i forhold til datahåndtering
- Oplevet tryghed ved involvering af pårørende i analysen.

Det vil også være relevant at belyse den organisatoriske kvalitet, f.eks.:

- Klarhed i opgavefordeling mellem udredende/behandlende og klinisk genetisk afdeling
- Kompetencer hos rådgivende sundhedspersonale
- Anvendelse af MDT konference mv.”

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

Jf. referat fra mødet den 30. sept. har Karin Wadt og Charlotte Lautrup udarbejdet udkast til oplæg om måling af effekt.

Med udgangspunkt i deres oplæg samt i pilot-specialistnetværkets oplæg nedenfor drøftes det, hvordan effekten af helgenomsekventering kan måles for patientgruppen unge voksne med kræft samt arvelig kræft.

- 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
UDBYTTE** Diagnostisk udbytte/merværdi per patientgruppe
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 Den videre proces for arbejdet i specialistnetværket

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket tager orienteringen om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket til efterretning.

Referat

Den videre proces for arbejdet med patientgruppen blev taget til efterretning.

Problemstilling

Specialistnetværket orienteres om den videre proces for arbejdet i specialistnetværket og videre proces med implementering af patientgrupperne og opfølgning af helgenomsekventering.

Løsning

Jf. *Kommissorium Nationale Specialistnetværk for patientgrupper* skal specialistnetværk løse tre opgaver med henblik på udformning af en anbefaling for patientgruppen.

1. Klinisk afgrænsning af patientgruppen med forslag til klinisk anvendelse og antal af helgenomsekventering (WGS)
2. Kortlægning af nuværende nationale set-up for udredning og behandling af patientgruppen
3. Opfølgning på implementering af helgenomsekventering for patientgruppen – vurdering af klinisk effekt

Når specialistnetværkets anbefalinger for opgave 1 Afgrænsning af patientgruppen og opgave 2 Kortlægning af regionernes organisering er afsluttet, vil de blive forelagt *arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* mhp. kommentering. Oversigten samt resumé af anbefalingerne vil blive forelagt *arbejdsgruppen for fortolkning*. Den endelige indstilling vedr. specialistnetværkets patientgruppe forlægges styregruppen mhp. godkendelse. Efter behandling i styregruppen vil specialistnetværket modtage en skriftlig tilbagemelding.

Derefter følger en proces, hvor de tekniske arbejdsgrupper rådgiver om de laboratorie- og analyse-mæssige behov, som specialistnetværket har fremsat. De tekniske arbejdsgrupper kan have uddybende spørgsmål. I så fald fremsendes disse til specialistnetværket.

Specialistnetværkets anbefalinger ift. opgave 3 om opfølgning og effekt vil indgå i NGC's udviklingsarbejde om opfølgning på implementeringen. Dette arbejde er i proces, men er endnu ikke på plads.

Der skal et år efter patientgruppen er gået i drift udarbejdes en statusrapport, og specialistnetværket vil skulle bidrage med faglig vurdering af data. Detaljerne for denne proces er endnu ikke fastlagt.

I forbindelse med indstillingsrunde 2 for patientgrupper kan der være behov for yderligere møder, såfremt der kommer indstillinger, der kan have tilknytning til specialistnetværkets patientgruppe. Det er endnu ikke afklaret, hvordan disse bliver behandlet.

Pkt. 6

Eventuelt

Der blev ikke rejst nogen punkter under eventuelt.