



Referat

1. møde om statusrapport for patientgrupperne Nationale specialistnetværk for Arvelig hæmatologisk sygdom og Hæmatologisk kræft

Dato: 25-01-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2313286
Dok.nr.: 2906393

Dato: 17. januar 2024 kl. 14.00-16.00 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen

Sekretær: Gitte Tofterup Hansen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	14.00-14.05	Velkommen v/Peter Johansen
1	14.05-14.15	Introduktion til model til belysning af effekt af helgenomsekventering (opgave 3 i kommissoriet for nationale specialistnetværk) v/Peter Johansen
2	14.15-14.35	Præsentation af metode for litteraturgennemgang samt fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) v/Malene Bøgehus Rasmussen
3	14.35-14.45	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgrupperne v/Peter Johansen
4	14.45-15.00	Merværdi ved helgenomsekventering ift. andre genetiske analyser – belyst ved patientcases v/Peter Johansen
5	15.00-15.50	Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværkene om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen
6	15.50-16.00	Evt., herunder eventuelle spørgsmål til den videre proces for arbejdet med statusrapport for patientgrupperne v/Peter Johansen

Medlemmer af specialistnetværk for:

Arvelig hæmatologisk sygdom	Hæmatologisk kræft
Peter Johansen, (formand), NGC	Peter Johansen, (formand), NGC
Eva Leinøe, (næstformand), udpeget af Region H.	Anne Stidsholt Roug, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland
Peter Niekerk, udpeget af Region Midtjylland	Kirsten Grønbæk, udpeget af Region H.
Klas Raashou-Jensen, udpeget af Region Syddanmark	Claus Werenberg Marcher, udpeget af Region Syddanmark
Sif Gudbrandsdottir, udpeget af Region Sjælland	Hans Hasselbalch, udpeget af Region Sjælland
Kasper R. Jensen, udpeget af Region Nordjylland	Tove-Christina Choe Kristensen, udpeget af Region Nordjylland
Andreas Glenthøj, udpeget af LVS	Thomas Kristensen, udpeget af LVS
Mette Klarskov Andersen, udpeget af LVS (afbud)	Mette Klarskov Andersen, udpeget af LVS (afbud)
Charlotte Quist Lautrup, udpeget af LVS	Lotte Krogh, udpeget af LVS
Henrik Hasle, udpeget af LVS	Hanna Birkbak Hovaldt, udpeget af RKKP
Tarec El-Galaly, udpeget af RKKP (afbud)	Britt Elmedal Laursen (supplerende faglig ekspert)
Karen Binger Holm, udpeget af Danske Patienter	Danske Patienter, <i>ingen udpeget</i>

Fra NGC deltager: Malene Bøgehus Rasmussen, afdelingslæge og Lars Juhl Petersen, lægefaglig konsulent

Pkt. 1 Introduktion til model til belysning af effekt af helgenomsekventering (opgave 3 i kommissoriet for nationale specialistnetværk) v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene tager model til belysning af klinisk effekt af helgenomsekventering (bilag 1.1) til efterretning.

Referat

Forud for specialistnetværkenes behandling af dagsorden blev medlemmerne spurgt, om der var nye væsentlige forhold vedr. til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Peter Johansen orienterede om, at der ifm. evalueringen udarbejdes en statusrapport i efteråret 2023 for patientgrupperne, som vil indgå i en samlet afsluttende rapport for kræftgrupperne, som NGC afleverer til *styregruppen for implementering af personlig medicin medio 2024*.

Specialistnetværkene tog model til belysning af effekt af helgenomsekventering (bilag 1.1) til efterretning.

Problemstilling

Iht. opgave 3 i kommissorium for nationale specialistnetværk skal der udarbejdes en afsluttende rapport for opfølgning og vurdering af klinisk effekt af helgenomsekventering for patientgrupperne. Specialistnetværkene skal herunder bidrage med faglig vurdering af data til en statusrapport for patientgruppen.

Styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet en model til belysning af klinisk effekt for de patientgrupper, der tilbydes helgenomsekventering i regi af NGC (bilag 1.1).

I alt 17 patientgrupper får i dag tilbud om helgenomsekventering via den nationale infrastruktur, som led i deres behandling. Patientgrupperne kan overordnet inddeles i patienter med sjældne sygdomme og patienter med kræft. De afsluttende rapporter for patientgrupperne udarbejdes som to rapporter: én samlet rapport for patientgrupper, der hører under sjældne sygdomme og én samlet rapport for patientgrupper, der hører under kræft.

Overordnet set er arbejdet med belysning af effekt af helgenomsekventering opdelt i to spor:

- 1) Et hurtigt spor for at samle information til hhv. statusrapporter og afsluttende rapporter for patientgrupperne. Rapporterne udgør sammen med rapporter fra arbejdsgruppen vedr. evaluering af driftsøkonomi og sundhedsøkonomi forbundet med tilbud om helgenomsekventering et input til regionerne ift. prioritering vedr. fortsat brug af helgenomsekventering efter udløb af bevillingen fra NNF medio 2024.

- 2) Et langsigtet spor/plan mhp. at opbygge mere evidensbaseret viden om brug af WGS, herunder fx følgeforskning i regionalt regi, evt. oprettelse af RKKP-databaser eller andre nationale registreringer.

Foreløbigt og til brug for denne statusrapport er der fokus på det kortsigtede spor.

Baggrund

Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som én af flere opgaver, følge implementering af de udvalgte patientgrupper, som tilbydes helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur. Dette gøres blandt andet via løbende orientering om status på implementering samt gennem specialistnetværkenes rapporter.

Løsning

Specialistnetværkene introduceres til den model, der skal danne grundlag for opfølgning og belysning af klinisk effekt af helgenomsekventering for patientgrupperne. Modellen indeholder følgende hovedpunkter/parametre:

Implementeringsdata

- **Antal helgenomsekventeringer per patientgruppe**
- **Procestid** fra prøven modtages i WGS-faciliteterne til data frigives til fortolkning.

Belysning af effekt af helgenomsekventering

- **Litteraturgennemgang** til belysning af forskningsbaseret viden om effekt af helgenomsekventering for patientgruppen
- **Internationale erfaringer**
Belysning af om tilsvarende patientgrupper/indikationer tilbydes helgenomsekventering i sammenlignelige lande
- **Patientcases, der belyser merværdi ved helgenomsekventering** i forhold til andre genetiske analyser
- **Klinikerperspektiv via semistrukturerede interviews**
Belysning af klinikernes erfaringer med brug af helgenomsekventering til patientgruppen med fokus på bl.a., hvilken forskel helgenomsekventering gør for patienten ift. anden genetisk diagnostik.

Metodebeskrivelse til indhentning af data for de enkelte parametre er samlet i bilag 1.2.

Metode for litteraturgennemgang, internationale erfaringer, merværdi af helgenomsekventering belyst ud fra patientcases samt klinikerperspektiv via interview præsenteres særskilt under hhv. punkt 2, 3, 4 og 5 på dagsordenen.

Videre proces

Den videre proces for udarbejdelse af statusrapporter for patientgrupperne:
Erfaringer med national implementering af helgenomsekventering for

patientgrupperne hhv. arvelig hæmatologisk sygdom og hæmatologisk kræft er beskrevet under punkt 6 på dagsordenen.

Bilag

Bilag 1.1: Evalueringsmodel

Bilag 1.2: Metodebeskrivelse (kort) til indhentning af data til statusrapport for patientgrupperne

Pkt. 2 Præsentation af metode for litteraturgennemgang samt fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) v/Malene Bøgehus Rasmussen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene:

- tager strategi og metode for litteraturgennemgang (bilag 2.1) til efterretning
- drøfter om patientgrupperne er repræsenteret korrekt i de fokuserede kliniske spørgsmål (PICO), (bilag 2.2a og 2.2b)
- aftaler proces for fremsendelse af eventuelle nye/supplerende referencer (bilag 2.3).

Referat

Malene Bøgehus gennemgik strategi og metode for litteraturgennemgang samt redegjorde for valg og fravalg i NGC's forslag til det fokuserede kliniske spørgsmål.

Specialistnetværkene drøftede bilag 2.2: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgrupperne, tog strategi og metode for litteraturgennemgang til efterretning og godkendte forslag til fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) herunder, at patientgruppen er repræsenteret korrekt, dog med enkelte justeringer på baggrund af kommentarer fra medlemmerne ved mødet.

Specialistnetværket anmodes i en særskilt mail fra NGC om at fremsende evt. nye/supplerende referencer, der specifik belyser effekt af helgenomsekventering i relation til det fokuserede kliniske spørgsmål (PICO) for patientgruppen. I samme mail sender justeret PICO med til endelig godkendelse. Deadline herfor er den 24. januar 2024.

Problemstilling

Effekt af helgenomsekventering i patientgrupperne belyses ud fra gennemgang af forskningsbaseret litteratur på området relateret til det fokuserede kliniske spørgsmål (litteraturgennemgang). Litteraturgennemgangen er baseret på følgende elementer:

- a) Referencer angivet af specialistnetværkene i deres anbefalinger for patientgrupperne. Disse udtrækkes fra anbefalingerne sammen med evt. supplerende referencer fra specialistnetværkene og inddrages i den systematiske litteraturgennemgang i det omfang, det danner mening iht. de fokuserede kliniske spørgsmål (PICO).
- b) Systematisk litteraturgennemgang baseret på PICO modellen (Population, Intervention, Comparator og Outcomes), som benyttes til at strukturere og definere et klinisk spørgsmål, og derved fokusere litteraturgennemgangen.

Baggrund

NGC har udarbejdet en generisk metode (bilag 2.1) til litteraturgennemgang til belysning af forskningsbaseret viden om effekt af helgenomsekventering.

Søgeprotokol er udarbejdet af NGC med rådgivning fra bl.a. forskningsbibliotekarer fra det Administrative Bibliotek og Sundhedsstyrelsen. Søgeprotokollen er inspireret af evidensbaserede modeller for systematisk litteraturgennemgang, bl.a. PRISMA systematisk review protokol ([PRISMA-P](#)). I bilag 2.1 ses flowdiagram over strategi ved systematisk litteraturgennemgang.

Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgrupperne er beskrevet i dokumenterne: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen *arvelig hæmatologisk sygdom* (bilag 2.2a) og for patientgruppen *hæmatologisk kræft* (bilag 2.2b).

Referencer angivet af specialistnetværket i anbefalingerne fremgår af bilag 2.3.

Løsning

På mødet:

- præsenteres metode til systematisk litteraturgennemgang samt fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgrupperne
- laves aftaler om fremsendelse af eventuelle nye/supplerende referencer.

Såfremt specialistnetværkene har kendskab til evt. nye/supplerende centrale referencer, der *specifikt* belyser effekt af helgenomsekventering for patientgrupperne, bedes disse referencer fremsendes indenfor en uge efter mødet.

Videre proces

NGC fortsætter arbejdet med litteraturgennemgang for patientgrupperne jf. ovennævnte metodetilgang, herunder litteratursøgning og udarbejdelse af resumé af inkluderede artikler, med henblik på samlet belysning af forskningsbaseret viden om effekt af helgenomsekventering for patientgrupperne.

Litteraturgennemgangen vil indgå i statusrapporterne: *erfaringer med national implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne hhv. arvelig hæmatologisk sygdom og hæmatologisk kræft*.

Bilag

Bilag 2.1: Generisk metodebeskrivelse til litteraturgennemgang

Bilag 2.2a: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen *arvelig hæmatologisk sygdom*

Bilag 2.2b: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen *hæmatologisk kræft*

Bilag 2.3: Referencer angivet af specialistnetværkene i anbefalingerne for patientgrupperne

Pkt. 3 Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgrupperne v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene drøfter internationale erfaringer for patientgrupperne (bilag 3.1) med henblik på godkendelse.

Referat

Specialistnetværk for arvelig hæmatologisk sygdom drøftede og godkendte notat om resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgruppen i sammenlignelige lande (bilag 3.1).

Det blev aftalt at dokumentet med internationale erfaringer for hæmatologisk kræft vil blive sendt med referatet til gennemsyn så specialistnetværket kan vurdere om indikationerne fra udlandet er placeret korrekt i forhold til de danske indikationer.

Problemstilling

Et af parametrene i model til belysning af effekt af helgenomsekventering, er internationale erfaringer.

Metode for opsummering af internationale erfaringer omfatter to dele:

- a) Klinisk anvendelse af helgenomsekventering til patientgrupperne i sammenlignelige lande.
- b) Internationale erfaringer med helgenomsekventering beskrevet af specialistnetværkene.

Løsning

Specialistnetværkene forelægges et notat om resultat af gennemgang af tilbud om helgenomsekventering for indikationer inkluderet for patientgrupperne i sammenlignelige lande (bilag 3.1).

Notatet drøftes med henblik på godkendelse.

Videre proces

Notatet om internationale erfaringer vil indgå i statusrapporterne: *erfaringer med national implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne hhv. arvelig hæmatologisk sygdom og hæmatologisk kræft*

Bilag

Bilag 3.1: Internationale erfaringer: *arvelig hæmatologisk sygdom og hæmatologisk kræft*

Pkt. 4 Merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser – belyst ved patientcases v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene – med udgangspunkt i vedlagte skabelon – drøfter, hvordan merværdi ved helgenomsekventering kan belyses ved patientcases og herunder laver aftaler om, hvordan og hvem i specialistnetværkene, der er primære tovholdere på at indhente patientcases indenfor tidsrammen for udarbejdelsen af statusrapporten.

Referat

Specialistnetværket drøftede, hvordan merværdi ved helgenomsekventering kan belyses ved patientcases. Det blev aftalt, at der er frist for indsendelse af cases den 15. marts.

NGC gjorde opmærksom på, at såfremt patientcases ikke kan anonymiseres, skal der indhentes samtykke fra patienten. Klinikerne bedes i hvert enkelt tilfælde vurdere, om der er behov for samtykke fra patienten.

Problemstilling

Styregruppen for implementering af personlig medicin har besluttet, at merværdien ved helgenomsekventering, i forhold til andre genetiske analyser, skal belyses ud fra op til 5 patientcases per patientgruppe.

Patientcases indgår derfor som et delelement i statusrapporten. Patientcases for den enkelte patientgruppe udarbejdes af medlemmer af specialistnetværket.

Samtykke

Patientcases bør være anonymiserede således, at patienten ikke vil kunne genkendes af f.eks. patienten selv, pårørende, eller andre udenforstående. Dette kan f.eks. gøres ved, at sygehistorien beskrives i mere generelle termer, at personhenførbare oplysninger som f.eks. alder og familieforhold (eks. søskende/børn) begrænses, og at navn på evt. genforandring udelades – særligt hvis der er tale om sjældne varianter, der kun er påvist hos få personer i Danmark eller internationalt.

Hvis det vurderes, at patientcasen ikke kan anonymiseres i tilstrækkelig grad, er der behov for samtykke fra patienten til deling af vedkommendes case.

Det må forventes, at patientcases kan blive brugt offentligt, idet de offentliggøres i rapporten. Derfor skal der i hvert enkelt tilfælde tages stilling til, om der skal indhentes samtykke.

Det er den læge, der udarbejder patientcasen, der har ansvaret for at vurdere behov for samt indhente evt. samtykke. Ved behov for samtykke benyttes vedlagte samtykkeblanket (bilag 4.2).

Løsning

Specialistnetværkene drøfter, hvordan opgaven løses indenfor tidsrammen for udarbejdelsen af statusrapporterne, herunder aftaler konkret proces for udarbejdelse af op til 5 patientcases per patientgruppe (samt evt. samtykkeblanket), der løbende kan indsendes til udvalgssekretær forud for det 2. møde i specialistnetværkene, som holdes i april 2024.

NGC foreslår, at der udpeges én-to tovholdere per specialistnetværk blandt medlemmerne af specialistnetværkene. Tovholderne driver arbejdet med at finde op til fem patientcases fra hver patientgruppe med administrativ understøttelse fra udvalgssekretæren.

Ved udarbejdelsen af cases tages udgangspunkt i vedlagte skabelon til beskrivelse af patientcase (bilag 4.1).

Bilag

Bilag 4.1: Skabelon til udarbejdelse af patientcases

Bilag 4.2: Samtykkeblanket til brug ved patientcase

Pkt. 5 Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværkene om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene deltager i et semistruktureret interview.

Referat

Lars Juhl Petersen gennemførte et semistruktureret interview med specialistnetværket.

Under interviewet deltog, ud over medlemmer af specialistnetværket, følgende personer, som var inviteret af regionernes kontaktpersoner for personlig medicin:

Fra Region Sjælland: Niels-Jørgen Løkkegaard.

Fra Region Hovedstaden: Anne Marie Jelsig.

NGC sammenskriver interviewet og sender det til godkendelse hos specialistnetværket og øvrige deltagere, før det indsættes som et afsnit i den endelige evalueringsrapport.

Problemstilling

NGC gennemfører et semistruktureret interview mhp. at få input fra patientnært personale til en kvalitativ vurdering af den kliniske effekt samt merværdi ved helgenomsekventering i forhold til andre genetiske analyser for patientgrupperne.

Der vil desuden være fokus på eventuelle øvrige afledte effekter af tilbud om helgenomsekventering, fx i form af ensartet tilbud nationalt, øget fagligt fokus på patientgrupperne, tværfagligt og/eller nationalt samarbejde eller lignende.

Løsning

Der gennemføres et semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværkene samt evt. øvrige relevante klinikere, inviteret af de regionale kontaktpersoner for personlig medicin mhp. at få en kvalitativ vurdering fra patientnært personale om effekt af helgenomsekventering for patientgrupperne med særligt fokus på merværdien ved helgenomsekventering sammenlignet med andre genetiske analyser. Interviewet skal bruges som et supplement i statusrapporterne til belysning af effekt af helgenomsekventering.

Videre proces

Efter mødet sammenskriver NGC interviewet og specialistnetværkene vil få sammenskrivningen til kommentering.

Pkt. 6 Evt. herunder, eventuelle spørgsmål til proces for arbejdet med statusrapport for patientgrupperne v/Peter Johansen

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværkene tager proces for arbejdet med statusrapporterne til efterretning.

Referat

Specialistnetværket tog orientering om proces for arbejdet med statusrapporten til efterretning.

Videre proces

Der planlægges med yderligere ét møde i specialistnetværkene i foråret 2024. NGC stiler mod at sende et udkast til statusrapporterne: *erfaringer med national implementering af helgenomsekventering for patientgrupperne hhv. arvelig hæmatologisk sygdom og hæmatologisk kræft* i skriftlig kommentering i specialistnetværkene ca. 4-5 dage forud for det 2. møde.

Statusrapporterne indeholder status for implementering og resultaterne fra de fire parametre:

- Patientcases
- Klinikerperspektiv
- Litteraturgennemgang
- Internationale erfaringer

På det 2. møde drøftes specialistnetværkenes evt. bemærkninger til statusrapporterne fra kommenteringsperioden. Dette med henblik på specialistnetværkenes godkendelse af rapporterne, før de forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.