

Referat

1. møde om statusrapport for patientgrupperne Nationale specialistnetværk for Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne

Dato: 22-01-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2313285
Dok.nr.: 2882861

Dato: 19. januar 2024 kl. 13.00-15.00 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen

Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Tid	Aktivitet
0	13.00-13.05	Velkommen v/Peter Johansen
1	13.05-13.15	Introduktion til model til belysning af effekt af helgenomsekventering (opgave 3 i kommissoriet for nationale specialistnetværk) v/Peter Johansen
2	13.15-13.35	Præsentation af metode for litteraturgennemgang samt fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) v/Malene Bøgehus Rasmussen
3	13.35-13.45	Præsentation af internationale erfaringer med helgenomsekventering i patientgrupperne v/Peter Johansen
4	13.45-14.00	Merværdi ved helgenomsekventering ift. andre genetiske analyser – belyst ved patientcases v/Peter Johansen
5	14.00-14.50	Semistruktureret interview med medlemmerne af specialistnetværkene om effekt og merværdi ved helgenomsekventering v/Lars Juhl Petersen
6	14.50-15.00	Evt., herunder eventuelle spørgsmål til den videre proces for arbejdet med statusrapport for patientgrupperne v/Peter Johansen

Medlemmer af specialistnetværk for:

Børn og unge med kræft Peter Johansen, (formand), NGC Kjeld Schmiegelow, (næstformand), udpeget af Region H. (afbud) Henrik Hasle, udpeget af Region Midtjylland Lise Heilmann Jensen, udpeget af Region Sjælland (afbud) Sine Lykkedegn, udpeget af Region Syddanmark Marianne Olsen, udpeget af Region Nordjylland Karin A. W. Wadt, udpeget af LVS Thomas van Overeem Hansen, udpeget af LVS Karsten Nysom, udpeget af LVS Lisa Hjalgrim, udpeget af RKKP Britt Elmedal Laursen (supplerende faglig ekspert) (afbud) Jan Johnsen, udpeget af Danske Patienter	Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne Peter Johansen, (formand), NGC Charlotte Kvist Laurrup, (næstformand), udpeget af Region Midtjylland og af LVS Karen Julie Gehl, udpeget af Region Sjælland (afbud) Karina Rønlund, udpeget af Region Syddanmark Lone Sunde, udpeget af Region Nordjylland Bent Ejlersen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud) Mads Thomassen, udpeget af LVS Karin Wadt, udpeget af LVS og af RKKP Britt Elmedal Laursen (supplerende faglig ekspert) (afbud) Danske patienter, <i>ingen udpeget</i>
---	---

Fra NGC deltog: 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

Peter Johansen bød velkommen til mødet og spurgte, om der var nye væsentlige forhold vedrørende medlemmernes habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Peter orienterede om, at de statusrapporter, der udarbejdes for patientgrupperne, vil indgå i en samlet afsluttende rapport for patientgrupper, der vedrører patienter med kræft. Den afsluttende rapport afleveres til *styregruppen for implementering af personlig medicin* medio 2024.

Specialistnetværket tog model til belysning af effekt af helgenomsekventering 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 patientgrupperne.

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. Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne 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 Rasmussen gennemgik strategi og metode for litteraturgennemgang samt redegjorde for valg og fravalg i NGC's forslag til de fokuserede kliniske spørgsmål (PICO).

Specialistnetværkene drøftede hhv. bilag 2.2a og 2.2.b: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen, tog strategi og metode for litteraturgennemgang til efterretning og godkendte forslag til de fokuserede kliniske spørgsmål (PICO) herunder, at patientgrupperne er korrekt repræsenteret.

Specialistnetværkene gjorde opmærksom på, at det forventeligt kan blive svært at finde litteratur, der belyser effekt af helgenomsekventering.

Malene medgav, at der formentlig er sparsom litteratur på området, men – at det bl.a. også er derfor, at vi efterspørger evt. supplerende referencer fra specialistnetværket, såfremt medlemmerne kunne have kendskab hertil.

Malene orienterede dels om, at der udarbejdes én statusrapport for hver patientgruppe, således at data for disse to specialistnetværk håndteres adskilt og dels, at litteraturgennemgangen udgør ét parameter ud af flere i belysningen af effekt af helgenomsekventering i patientgrupperne.

Specialistnetværkene anmodes i en særskilt opgavemail om at fremsende evt. nye/supplerende referencer, der specifikt belyser effekt af helgenomsekventering i relation til de fokuserede kliniske spørgsmål (PICO) for patientgrupperne. Deadline herfor er **den 26. 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 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 *Børn og unge med kræft* (bilag 2.2a) og for patientgruppen *Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne* (bilag 2.2b).

Referencer angivet af specialistnetværkene 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. Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne.*

Bilag

Bilag 2.1: Generisk metodebeskrivelse til litteraturgennemgang

Bilag 2.2a: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen *Børn og unge med kræft*

Bilag 2.2b: Fokuseret klinisk spørgsmål (PICO) for patientgruppen *Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne*

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

Specialistnetværkene drøftede resultatet og godkendte, at notatet (bilag 3.1) er dækkende.

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. Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne.*

Bilag

Bilag 3.1: Internationale erfaringer: *Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne.*

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

Indstilling

Det indstilles, at specialistnetværket – 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

Styregruppen for implementering af personlig medicin har ønsket, at merværdien ved helgenomsekventering belyses ved op til 5 patientcases per patientgruppe. Specialistnetværkene udpegede Karin Wadt, som tovholder for en dialog i specialistnetværkene om indsamlingen af op til 5 patientcases pr. patientgruppe.

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. Beskriv gerne cases på et generelt niveau, fx uden at nævne specifikke gen-navne.

De indsamlede patientcases vil være specialistnetværkenes produkt til NGC, bestilt af styregruppen, og NGC vil inkludere patienthistorierne i statusrapporten samt i den afsluttende rapport for patientgrupperne. Rapporterne sendes til styregruppen samt lægges på NGC's hjemmeside.

Specialistnetværkenes patientcases og samtykkeblanket kan indsendes løbende til NGC via udvalgssekretær Rikke Korshøj og **senest den 15. marts 2024**. NGC fremsender en specifik opgavemail herom til specialistnetværket.

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 blandt medlemmerne af specialistnetværket. Tovholderne driver arbejdet med at finde op til fem patientcases 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 semi-struktureret interview med specialistnetværkene. Under interviewet deltog, ud over medlemmer af specialistnetværkene, følgende personer, som var inviteret af regionernes kontaktpersoner for personlig medicin:

Fra Region Sjælland: Lise Søndergaard, Lana Ismael Khaleel Al-Zehhawi, Thomas Lau Lindestrand-Hansen og Niels-Jørgen Løkkegaard.

Fra Region Hovedstaden: Estrid Høgdall.

NGC sammenskriver interviewet og sender det til godkendelse hos specialistnetværket og øvrige deltagere, før det offentliggøres i den endelige rapport.

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 statusrapporten 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

Specialistnetværkene tog proces for arbejdet med statusrapporten til efterretning. Næste møde holdes den 24. april:

- kl. 14.00-14.40: Børn & unge med kræft
- kl. 14.50-15.30: Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne.

Peter Johansen orienterede om, at RNA-sekventering for tumorer er omfattet af tilbuddet i regi af NGC, blot for at sikre, at der ikke er tvivl herom.

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. Børn og unge med kræft og Kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne* 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 rapporter, før de forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin.