

Referat

2. møde om statusrapport for patientgruppen

Nationalt specialistnetværk for kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne

Dato: 29-04-2024
Enhed: NGC
Sagsbeh.: RKA.NGC
Sagsnr.: 2400172
Dok.nr.: 2937336

Dato: 24. april 2024 kl. 14.50-15.30 (virtuelt)

Mødeleder: Peter Johansen
Sekretær: Rikke Korshøj Andersen

Dagsorden

Punkt	Aktivitet
1	Drøftelse af generelle/overordnede kommentarer til udkast til statusrapport for patientgruppen med henblik på godkendelse Referat: Specialistnetværket var enige i de overordnede bemærkninger, som Charlotte Laurup havde indsendt forud for mødet: • at fokus for denne patientgruppe er undersøgelse for en underliggende arvelig årsag til kræft i form af germline prædisposition, mens undersøgelse af tumorvæv kun er relevant i enkelte, udvalgte tilfælde. • i resumé af klinikerinterviewet, som blev afholdt samlet for både børne- og voksen-gruppen, tydeliggøres det i højere grad, når noget er særlig relevant ift. børnene og tumorsekventering. Det blev aftalt, at NGC indfører justeringer jf. de sidste/yderligere kommentarer fra Charlotte i rapporten, sender til Charlottes gennemsyn, og dernæst til specialistnetværket.

2	Evt. bemærkninger til ledelsesresumé, herunder til resumé af: Patientcases Referat: Det blev aftalt, at Charlotte Lautrup indsender cases til NGC, der kan føres ind i statusrapporten. Klinikerperspektiv – semistruktureret interview Referat: Udover de overordnede justeringer jf. pkt. 1, ønskede specialistnetværket at potentialet ved helgenomsekventering i fremtiden trækkes tydeligere frem. Særligt, at WGS har betydning ved de komplekse tilstande med polygen ætiologi, og at anvendelsen af WGS forventes at stige med tiden, efterhånden som der opnås øget viden og forbedrede muligheder for analyse og fortolkning på WGS-data (fx PRS, mutationssignaturer i tumorer, samt fx strukturelle varianter om end de er sjældne i denne gruppe). Yderligere kan det fremhæves, at der er fordele og ulemper ved forskellige metoder, afhængigt af det kliniske spørgsmål. Fordele ved helgenomsekventering på det monogene område er bl.a., at man fx bedre kan finde strukturelle varianter, varianter i introns og varianter i nye gener. Omvendt vil andre metoder med større læsedybde (end WGS) være bedre at anvende ved mistanke om mosaicisme. I ledelsesresuméet er nævnt, at helgenomsekventering har været meget udbytterigt for udredningsforløbet. Dette ønskede specialistnetværket taget ud, idet tilbuddet for denne patientgruppe fortsat kører som et add-on og dermed er man ikke der endnu, hvor antal af analyser reduceres. Specialistnetværket nævnte, at beskrivelsen af somatisk analyse i anbefalingerne for patientgruppen skyldtes et håb om, at dette ville kunne implementeres, men hele set-up'et for en somatisk/funktionel analyse er endnu ikke klar, en fortolkningspipeline er heller ikke klar, så der er tekniske barrierer, der gør, at man ikke er nået dertil endnu. Litteraturgennemgang Referat: Udover de overordnede justeringer jf. pkt. 1, havde specialistnetværket ikke yderligere bemærkninger til resumé af litteraturgennemgangen. Internationale erfaringer Referat: Udover de overordnede justeringer jf. pkt. 1, havde specialistnetværket ikke yderligere bemærkninger til internationale erfaringer.
---	---

3	Specialistnetværkets evt. bemærkninger til afsnittet: Status for implementering af helgenomsekventering for patientgruppen? Referat: Specialistnetværket nævnte, at antallet af forventede WGS'er har vist sig at være overestimeret i sin tid i anbefalingerne for patientgruppen. Specialistnetværket pegede på følgende mulige barrierer for rekvirering af helgenomsekventering: • Forskellige økonomiske afregningsmodeller i regionerne og også forskelle mellem afdelinger indenfor samme region. Nogle afdelinger får en regning ved rekvirering af helgenomsekventering, mens andre ikke gør (rammebudget). • Nogle medlemmer vurderede, at der er færre patienter end forventet der opfylder de beskrevne kriterier. • Tilgangen med at anvende genpaneler til nogle indikationer/patienter indenfor patientgruppen kan også have haft en effekt på prøveantallet • Evt. kan der være lidt forskellige diagnostiske tilgange til, hvornår man rekvirerer. Nogle steder kan det være, at man rekvirerer med det samme, en patient falder indenfor kriterierne, mens man andre steder også lader andre overvejelser indgå forud for rekvirering (herunder fx økonomi, en forhåndsvurdering af udbyttet mv.). Der er fx forskelle i antal gener i genpanelerne, som har betydning for, hvor meget man finder (fx jo mindre genpanel, der benyttes i forvejen, desto større merværdi af WGS kan der potentielt være). Den videre proces: Referat: NGC tilretter statusrapporten på baggrund af specialistnetværkets bemærkninger og genfremsender rapporten til specialistnetværket. Herefter sendes statusrapporten til orientering til styregruppen for implementering af personlig medicin og til arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering. Erfaringer fra statusrapporten for patientgruppen vil indgå i en samlet afsluttende rapport for grupper af patienter med kræft, som kommenteres i arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering og forelægges styregruppen for implementering af personlig medicin medio 2024.
---	--

Medlemmer af specialistnetværk for kræft hos unge voksne samt arvelig kræft hos voksne

Peter Johansen, (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

Lone Sunde, udpeget af Region Nordjylland

Bent Ejlersen, udpeget af Region Hovedstaden (afbud)

Mads Thomassen, udpeget af LVS (afbud)

Karin Wadt, udpeget af LVS og af RKKP (afbud)

Britt Elmedal Laursen (supplerende faglig ekspert) (afbud)

Danske patienter, *ingen udpeget*

Fra NGC deltog: Malene Bøgehus Rasmussen

