



## Referat

### Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 22-06-2021  
Enhed: NGC  
Sagsbeh.: GTH.NGC  
Sagsnr.: 2109983  
Dok.nr.: 1799934

**Dato: 21. juni kl. 10-11.30**

**Sted: Virtuelt (teams), link i mødeindkaldelse eller [klik her for at deltage i mødet](#).**

**Mødeleder: Cathrine Jespersgaard**

**Sekretær: Gitte Tofterup Hansen**

#### Dagsorden

Punkt	Ca. tid	Aktivitet
1/21	10.00 – 10.15	Velkommen og opfølgning på intromødet 2. juni 2021 v/ Cathrine Jespersgaard
2/21	10.15 – 10.30	De 12 patientgrupper – snitflader mellem kliniske og tekniske arbejdsgrupper v/ CMO Birgitte Nybo og Cathrine Jespersgaard
3/21	10.30 – 11.15	Drøftelse af spørgeskema v/Cathrine Jespersgaard
4/21	11.15 – 11.30	Eventuelt

#### Deltagere

Cathrine Jespersgaard (formand)  
Klaus Brusgaard (næstformand), indstillet af Region Syddanmark  
Charlotte Brasch Andersen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere  
Lise Barlebo Ahlborn, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere  
Marianne Jacobsen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere  
Thomas Kielsgaard Kristensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere  
Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland (Afbud)  
Lotte Andreasen, indstillet af Region Midtjylland  
Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland  
Karen Grønskov, indstillet af Region Hovedstaden  
Maria Rossing, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (øst)  
Dorte Launholt Lildballe, supplerende ekspert fra NGCs WGS-faciliteter (vest)

Gitte Tofterup Hansen, NGC (sekretær for arbejdsgruppen)  
Mikael Kronborg Christophersen, NGC (deltager mhp. at sikre koordinering på tværs af de tekniske arbejdsgrupper)

## **Pkt. 2 De 12 patientgrupper – snitflader mellem kliniske og tekniske arbejdsgrupper**

### **v/Birgitte Nybo og Cathrine Jespersgaard**

---

#### **Indstilling**

---

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen om de 12 patientgrupper – snitflader mellem kliniske og tekniske arbejdsgrupper til efterretning.

#### **Referat**

---

Forud for arbejdsgruppens behandling af dagsordenen bød Cathrine Jespersgaard Thomas Kielsgaard Kristensen velkommen som medlem af specialistnetværket. Thomas K. Kristensen blev udpeget som medlem af arbejdsgruppen efter arbejdsgruppens intromøde den 2. juni, hvor det blev besluttet at indkalde yderligere et medlem af arbejdsgruppen med ekspertise inden for patologi.

Medlemmerne blev spurgt, om der var nye væsentlige forhold i forhold til deres habilitet. Dette var ikke tilfældet.

Birgitte Nybo orienterede om snitflader mellem kliniske og tekniske arbejdsgrupper, herunder processen omkring indstillingsrunde 1, der mandede ud i udvælgelsen af 12 patientgrupper.

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning, og det blev besluttet, at der på næste møde skal være et orienteringspunkt til dagsordenen vedr. indstillingsrunde 1.

#### **Problemstilling**

---

Arbejdsgruppen for Fortolkning har til formål at rådgive NGC om fortolkning af helgenomsekventering for de patientgrupper, der er blevet udvalgt/udvælges til helgenomsekventering.

I 2021 nedsættes der i alt 13 specialistnetværk for de 12 patientgrupper. Nationalt Specialistnetværk for Sjældne Sygdomme hos børn og unge under 18 år har fungeret som pilotnetværk i 2020, og er nu i drift med helgenomsekventering på patientgruppen – foreløbigt i Region Midtjylland og Region Hovedstaden. SPN har flere konkrete arbejdsopgaver, herunder at definere de præcise patientgrupper (Indikationer og kriterier for inklusion) ud fra de indstillinger der ligger til grund for udvælgelsen af patientgruppen.

Specialistnetværkene for de 12 patientgrupper, der er udvalgt til inklusion på NGC's infrastruktur, udarbejder, på baggrund af de indikationer og kriterier der er defineret – anbefalinger til laboratorie- og analyse-mæssig håndtering af patientgruppen. Disse informationer bliver samlet og viderebragt til de relevante enheder i NGC, herunder de tekniske arbejdsgrupper, med henblik på kvalificering, prioritering og evt. implementering på NGC's infrastruktur.

Inden for rammen af de udvalgte 12 patientgrupper skal arbejdsgruppen for fortolkning:

- Rådgive NGC om standardisering af fortolkning på tværs af landet og på tværs af specialer
- Rådgive NGC og specialistnetværk om fortolkning af WGS for de konkrete patientgrupper
- Rådgive NGC om værktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter
- (Rådgive NGC om omfang og metode for etablering af National Database for klassificerede varianter)
- Rådgive NGC om etablering af model for kvalitetssikring af fortolkning

### **Baggrund**

---

Arbejdsgruppens formål er at rådgive NGC om fortolkning af helgenomsekventering for de patientgrupper, der udvælges til helgenomsekventering.

Arbejdsgruppen skal, med bidrag i relevant omfang fra specialistnetværket for den pågældende patientgruppe, afdække behov for justering af NGC infrastruktur for understøttelse af klinisk praksis for patientgruppen (bla. rekvisition, sekventering og fortolkning af data)

Særligt skal arbejdsgruppen sammen med specialistnetværket afdække hvilke værktøjer eller software, der aktuelt anvendes for patientgruppen. Herudover skal arbejdsgruppen rådgive NGC om hvilke, der optimalt kunne benyttes.

### **Løsning**

---

Der bliver i forbindelse med møder i specialistnetværkene opsamlet information om specialistnetværkets anbefalinger til laboratoriemæssig håndtering og specifikke analyser ud fra patientgruppens behov.

De samlede informationer kvalificeres af specialistnetværket inden overdragelse til videre behandling, eksempelvis i de tekniske arbejdsgrupper.

### **Videre proces**

---

Specialistnetværkenes anbefalinger vedr. laboratorie- og analysemæssige behov for patientgrupperne vil løbende blive forelagt på arbejdsgruppens møder.

### **Pkt. 2 Drøftelse af spørgeskema**

---

## Indstilling

---

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på spørgeskema fremsendt den 9. juni sammen med referat fra intromødet forud for NGCs færdiggørelse af skemaet. (Spørgeskema er her også vedlagt som bilag 1.)

Det indstilles, at arbejdsgruppen kommenterer på bilag 2. Oversigt over fortolkende afdelinger i regionerne.

## Referat

---

Arbejdsgruppen drøftede og kommenterede på spørgeskema.

Det blev besluttet:

- at der skal laves særskilte spørgeskemaer for hhv. germline og somatisk
- at der tilføjes yderligere analysetyper i spørgeskema ud over de syv indberetningspligtige
- at spørgeskema tilpasses, så der er mulighed for at angive antal årlige analyser inden for analysetyperne ud fra en drøftelse af synliggørelse af omfang og erfaringsgrundlag
- at der laves fritekstfelt, hvor fortolkende afdeling kan beskrive sin proces for variantfortolkning og svarafgivelse
- at der laves afkrydsningsfelter med de 13 patientgrupper med henvisning til bilag, der beskriver, hvordan de 34 indstillinger fra indstillingsrunde 1 er fordelt på 12 patientgrupper (bilaget sendes ud til orientering sammen med referatet)
- at medlemmerne indsender forslag til yderligere fortolkningsværktøjer, som herefter tilføjes spørgeskema (i den forbindelse skelnes mellem skema for hhv. germline og somatisk). Forslag sendes til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk) senest den 5. juli kl. 12.
- bilag 2. *Oversigt over fortolkende afdelinger i regionerne* kommenteres skriftligt. Kommentarer sendes til [gth@ngc.dk](mailto:gth@ngc.dk) senest den 5. juli kl. 12.

## Problemstilling

---

NGC har udarbejdet Spørgeskemaundersøgelse: Fortolkningsværktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter med henblik på få et bedre kendskab til hvilke fortolkningsværktøjer og software, som benyttes i sundhedsvæsenet i dag, og ønsker, at arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på skemaet.

Herunder ønskes det, at arbejdsgruppen kommenterer på listen over de afdelinger, spørgeskema vil blive sendt til med henblik på at sikre, at listen er komplet.

## Bilag

---

Bilag 1. Spørgeskemaundersøgelse: Fortolkningsværktøjer og software til fortolkning af genomiske varianter

Bilag 2. Oversigt over fortolkende afdelinger i regionerne.