

Vejledning til udfyldelse af effektskema

Til brugere af *skema til vurdering af effekt ved helgenomsekventering* (herefter kaldet 'effektskema') i forbindelse med pilottest i patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*

Pilottesten gennemføres i perioden **1. september til 31. oktober 2022**

Hvad skal udfyldes

- **Effektskema** til pilottesten findes på Nationalt Genom Centers (NGC's) hjemmeside [her](#) sammen med nærværende vejledning.
- Skemaet er en skrivbar PDF, som udfyldes elektronisk.

Hvilken patientgruppe er omfattet af pilottesten

- Pilottesten omfatter patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*, der har fået foretaget **helgenomsekventering (WGS)** i regi af NGC på baggrund af de indikationer, der er beskrevet på rekvisitionsblanketten. Find rekvisitionsblanketten her: [NGC WGS Øst](#) og [NGC WGS Vest](#).
- Der udfyldes **ét effektskema per proband**. Der udfyldes således ét skema per analyse/case (for probanden), både ved singleton og duo/trio analyser.

Hvilke afdelinger er omfattet af pilottesten

- Pilottesten udføres i de afdelinger/fortolkningsenheder, der er involveret i konkret fortolkning/besvarelse af WGS analyser for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* i løbet af pilotperioden.
- Afdelinger/fortolkningsenheder, der udfylder effektskema, fastlægges regionalt, da der kan være regionale forskelle i organisering omkring fortolkning/besvarelse af WGS.

Hvornår udfyldes effektskema

- Effektskema udfyldes i pilotperioden fra **den 1. september til den 31. oktober 2022**.
- Det anbefales, at effektskemaet udfyldes **umiddelbart i forbindelse med fortolkning/besvarelse af WGS**.
- Effektskemaet udfyldes prospektivt for **hver afsluttet WGS analyse foretaget i regi af NGC**, dvs. efter fortolkning af WGS data er afsluttet.

Hvordan indsendes effektskema til pilottesten

- Effektskema udfyldes elektronisk i en skrivbar PDF [her](#).
- Udfyldt effektskema indsendes til NGC som vedhæftet fil på mail: effektskema@ngc.dk.
- Oplysninger fra effektskemaet indsamles i anonymiseret form til statistisk formål. **Skemaet må ikke påføres personhenførbare oplysninger.**

Spørgsmål

Ved generelle spørgsmål om effektskema og pilottest kontaktes NGC på mail: effektskema@ngc.dk.

Uddybende beskrivelse af pilottest og effektskema

Afgrænsning af pilottest

Pilottesten omfatter patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*, der får besvaret en **helgenomsekventering (WGS) foretaget i regi af Nationalt Genom Center (NGC)**. Pilottesten omfatter ikke andre genetiske analyser i regi af NGC (f.eks. WGS i andre patientgrupper eller somatiske analyser) eller WGS udført i andet regi end NGC (f.eks. i forskningsøjemed).

Pilottesten implementeres på de afdelinger og i de fortolkningsenheder, der er involveret i konkret fortolkning/besvarelse af WGS analyser for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* i pilotperioden.

Effektskema indeholder

- spørgsmål til belysning af diagnostisk udbytte og klinisk effekt af WGS udført i regi af NGC
- en hjælpe tekst der beskriver, hvordan spørgsmålet skal forstås og/eller giver eksempler på, hvordan spørgsmålet kan besvares
- spørgsmål om tidsforbrug ved udfyldelse af skemaet samt mulighed for evt. kommentarer vedrørende pilottest af effektskema. Dette inddrages i NGC's evaluering af pilottesten.

Supplerende information om udfyldelse af effektskema

Organiseringen omkring udfyldelse af effektskemaet ligger i regionalt regi, idet der kan være regionale forskelle i organisering omkring fortolkning/besvarelse af WGS. Det *nationale specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme* har foreslået, at effektskemaet udfyldes af klinisk genetikere i forbindelse med deres besvarelse af WGS for denne patientgruppe.

Det anbefales, at effektskemaet udfyldes **umiddelbart i forbindelse med fortolkning/besvarelse af WGS** analyse for patientgruppen, f.eks. samtidig med udfærdigelse af molekylærgenetisk svarrapport, da de spørgsmål, som effektskemaet berører, er relateret til det molekylærgenetiske svar og ofte berøres i svaret til rekvirenten. Rammer for udfyldelse fastlægges lokalt.

Det anbefales, at udfyldte effektskemaer **indsendes løbende til NGC**, f.eks. i forbindelse med besvarelse af WGS. Effektskemaet indeholder ikke personhenførbare oplysninger og kan derfor indsendes via almindelig mail: effektskema@ngc.dk.

Inspiration fra Genomics England

Effektskemaet er udviklet på baggrund af Genomics Englands [Exit Questionnaire \(Rare Diseases\)](#), som udfyldes i forbindelse med besvarelse af genetiske analyser udført i regi af Genomics England. Effektskemaet er forkortet betydeligt og tilpasset danske forhold i samarbejde med *specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme*. Spørgsmålene i effektskemaet knytter sig til de [forslag til parametre](#) som kan følges mhp. at vurdere udbytte af WGS, som tidligere er anbefalet af og drøftet af det *nationale specialistnetværk for sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år*.

Regional tovholder

Hver region har udpeget en tovholder til pilottesten. Formålet er, at regionerne og NGC har én indgang per region, og dermed har mulighed for direkte koordinering i forbindelse med

gennemførelse af pilottesten. NGC foreslår, at tovholder er tæt på processen omkring fortolkning/besvarelse af WGS for patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge*, men ikke nødvendigvis er den, der er ansvarlig for at udfylde effektskemaet. NGC foreslår endvidere at tovholderfunktionen ophører efter afsluttet pilottest.

Baggrund for pilottest

Som det fremgår af [Kommissorium](#) for styregruppen for implementering af personlig medicin, skal styregruppen følge implementering af de udvalgte patientgrupper via løbende opfølgning og evaluering samt sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter. Der udarbejdes en evalueringsrapport per inkluderet patientgruppe. I alt er der 17 patientgrupper.

Styregruppen har besluttet, hvad behovet for data er for at kunne følge op og vurdere effekten af helgenomsekventering (WGS). På [styregruppemøde den 3. juni 2022](#) blev det besluttet, at et delelement i opfølgningen er at indhente real-life data via et konkret skema til vurdering af klinisk effekt ved helgenomsekventering (effektskema). Styregruppen og efterfølgende sundhedsdirektørkredsen har besluttet, at der iværksættes en pilottest af effektskemaet på patientgruppen *sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år* i 3. kvartal 2022.

Formål

Formålet med pilottesten er at belyse, om skemaet er et brugbart redskab til at vurdere diagnostisk udbytte og klinisk effekt, og om det dermed, som et af flere elementer i evaluering af patientgruppen, kan bidrage værdifuldt til styregruppen/sundhedsdirektørernes beslutninger vedr. patientgruppen.

Pilottesten skal overordnet belyse:

- om indhold og form af effektskema er anvendelig
- om kvaliteten af outcome er anvendelig
- om effektskemaet er skalerbart ift. de andre patientgrupper
- tidsforbrug ved udfyldelse af effektskema

Effektskemaet er drøftet og kommenteret af det *nationale specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme* den 23. juni 2022. Find referatet [her](#).

Afslutning og evaluering af pilottest

Data fra effektskemaet vil udgøre en delmængde af de informationer, der knytter sig til den evalueringsmodel, der er besluttet af styregruppen for implementering af personlig medicin. Find referatet fra 7. møde den 17. december 2021 [her](#).

Dataindsamling til pilottesten afsluttes den 31. oktober 2022. Herefter behandler NGC data, og drøfter resultater og erfaringer med *specialistnetværk for børn og voksne med sjældne sygdomme*. *Arbejdsgruppen for klinisk anvendelse af helgenomsekventering* forelægges resultaterne mhp. rådgivning af styregruppen. Evaluering af pilottesten behandles af *styregruppen for implementering af personlig medicin* i december 2022.