

Referat

Møde i arbejdsgruppen for Fortolkning

Dato: 18-08-2021
Enhed: NGC
Sagsbeh.: GTH.NGC
Sagsnr.: 2110881
Dok.nr.: 1869155

Dato: 17. august kl. 13-14.30

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	13.00 – 13.10	Velkommen og opfølgning på 1. møde 21. juni 2021 v/ Cathrine Jespersgaard
2/21	13.10 – 13.15	34 udvalgte indstillinger grupperet i overordnede patientgrupper til orientering v/ Cathrine Jespersgaard
3/21	13.15 – 13.20	Oversigt over kliniske akademikere i de nedsatte specialistnetværk til orientering v/Cathrine Jespersgaard
4/21	13.20 – 14.25	Drøftelse af NGC's sammenfatning af spørgeskemabesvarelse v/Cathrine Jespersgaard
5/21	14.25 – 14.30	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 K. Kristensen, indstillet af Dansk Selskab for Kliniske Akademikere

Inge Søkilde Pedersen, indstillet af Region Nordjylland

Lotte Andreassen, indstillet af Region Midtjylland

Lasse Kjær, indstillet af Region Sjælland

Karen Grønsvold, 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)

Peter Johansen, NGC (deltog mhp. at sikre koordinering på tværs af de tekniske arbejdsgrupper)

Pkt. 2 34 udvalgte indstillinger grupperet i overordnede patientgrupper til orientering **v/Cathrine Jespersgaard**

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning.

Baggrund

Processen vedrørende udvælgelse af patientgrupper til helgenomsekventering på Nationalt Genom Centers infrastruktur (indstillingsrunde 1) er afsluttet. Ud af 72 indstillinger er 34 patientgrupper blevet udvalgt. De 34 indstillinger er grupperet i 12 overordnede patientgrupper, for hvilke der nedsættes 13 specialistnetværk.

Arbejdsgruppen efterspurgte på sidste møde et overblik over, hvordan de udvalgte indstillinger fordeler sig på overordnede patientgrupper.

Bilag

Bilag 2. 34 udvalgte indstillinger grupperet i overordnede patientgrupper

Pkt. 3 Oversigt over kliniske akademikere i de nedsatte specialistnetværk til orientering

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen tager orienteringen til efterretning.

Referat

Arbejdsgruppen tog orienteringen til efterretning med bemærkning om, at Mette Bertelsen fra specialistnetværk for sjældne sygdomme hos voksne er fra området klinisk genetik, ikke kardiologi.

Baggrund

De nationale specialistnetværk for patientgrupper består af følgende medlemmer:

- 1 medlem udpeget af National Genom Center (formand for specialistnetværket)
- 5 medlemmer (klinikere) udpeget af regionerne – én fra hver region.
- En udpeges til næstformand
- 3 medlemmer udpeget af Lægevidenskabelige Selskaber
- 1 medlem fra RKKP Videnscenter
- 1 medlem (patientrepræsentant) udpeget af Danske Patienter

Arbejdsgruppen efterspurgte på sidste møde et overblik over kliniske akademikere i de enkelte specialistnetværk.

Bilag

Bilag 3. Oversigt over medlemmer, herunder kliniske akademikere i de nedsatte specialistnetværk

Pkt. 4 Drøftelse af NGC's sammenfatning af spørgeskemabesvarelse v/Cathrine Jespersgaard

Indstilling

Det indstilles, at arbejdsgruppen drøfter og kommenterer på NGC's sammenfatning af spørgeskemabesvarelse for somatiske varianter, og evt. for germline hvis tiden tillader det.

Referat

Cathrine Jespersgaard gennemgik NGC's sammenfatning af besvarelserne af spørgeskemaet vedr. somatiske prøver.

Efter udsendelse af dagsordensmaterialet er der modtaget yderligere 6 besvarelser af spørgeskemaet, og der er således modtaget svar fra i alt 26 fortolkende afdelinger, heraf 14 besvarelser vedr. somatiske prøver. Besvarelser vedr. germline skal drøftes ved arbejdsgruppens kommende møde.

Spørgsmål 1-3

Til spørgsmål 1-3 kan der angives Region, afdeling og navn på den, der udfylder spørgeskemaet.

Overordnet blev der spurgt ind til, om arbejdsgruppen vurderede, at de indkomne svar var dækkende i forhold til at give NGC overblik over hvilke fortolkningsværktøjer og software, som benyttes i sundhedsvæsenet i dag.

Medlemmer fra Region Nordjylland og Syddanmark præciserede, at indkomne svar fra deres regioner indbefattende flere afdelinger end angivet ved besvarelserne, og

at besvarelser fra de regioner i tilstrækkelig grad er dækkende for regionernes fortolkende afdelinger.

Der blev gjort opmærksom på, at MOMA sender besvarelse i løbet af uge 33.

Spørgsmål 4-5

I spørgsmål 4 spørges der ind til hvilke(n) patientgrupper afdelingerne laver fortolkning på, og hvor mange analyser afdelingerne ca. udfører om året, og i spørgsmål 5 spørges der ind til, hvilke(n) af de i spørgeskemaet angivne genetiske analyser afdelingerne laver fortolkning på, og hvor mange analyser afdelingerne ca. udfører om året.

Der blev spurgt ind til antal, for at vurderer hvor mange prøver af den enkelte analysetype den enkelte fortolker ser over tid.

I de indkomne svar er der både sat kryds og angivet antal. Materialet er derfor svært at konkludere på.

Der var forslag om, at NGC en anden gang grupper svarmulighederne i antalsintervaller, for at gøre besvarelsen lettere for de fortolkende afdelinger.

Spørgsmål 6

Ved spørgsmål 6 kunne der angives en kort uddybelse af afdelingens set-up, afdelingens arbejds- og analysemetoder og/eller om patientgrupper ikke er tilstrækkeligt dækket af spørgsmål 4-5.

Til spørgsmål 6 var der indkommet en del opklarende kommentarer til afdelingernes set-up, fx MDT konferencer, samarbejde med andre afdelinger samt alder på afdelinger og omfang af AC'er i afdelingen til fortolkning.

Svarene, som er af mere kvalitativ karakter, er svære at opsummere.

Et medlem af arbejdsgruppen præciserede, at spørgsmålet mere var tænkt som noget NGC kunne kigge i, hvis svar på andre spørgsmål skilte sig ud.

Spørgsmål 7

Spørgsmål 7 handler om de minimumsværdier, der anvendes, når der analyseres somatiske varianter såsom læsedybde, minimum antal muterede reads og minimum allelfrekvens.

For alle parametre rapporteres der meget forskellige værdier, som afspejler, at der udføres både targeteret sekventering og WGS på de fortolkende afdelinger.

Cathrine Jespersgaard påpegede, at arbejdsgruppen kommer til at genbesøge spørgsmålet, når den skal rådgive NGC ift. til de specifikke patientgrupper og specialitetsnetværkenes vurdering af analyse- og laboratoriemæssige behov.

Spørgsmål 8 og 9

Ved spørgsmål 8 kunne afdelingerne angive de software/tools, som benyttes af afdelingerne i dag samt til hvilket formål.

Ved spørgsmål 9 kunne afdelingerne angive, hvis de finder begrænsninger ved nogle af de værktøjer, afdelingerne har tilgængelige på nuværende tidspunkt.

Til spørgsmål 9 var der ikke indkommet kommentarer.

Cathrine Jespersgaard gennemgik NGC's opsummering af besvarelserne af spørgsmål 8. Opsummeringen var kategoriseret i hhv. software, databaser og tools. Under opsummeringen af besvarelser til spørgsmål 8 gennemgik Cathrine Jespersgaard

også, hvad der allerede er tilgængeligt på NGC's infrastruktur, og hvilke funktionaliteter ved software, databaser og tools, NGC gerne vil have rådgivning i forhold til.

Overordnet set afspejler besvarelserne, at der er få software som mange bruger, og mange som enkelte/få bruger. Arbejdsgruppen tilkendegav, at der findes et meget bredt udvalg af software, og det er en udfordring for fortolkeren, at man ikke synes man er færdig, før man har været igennem mange af dem.

Arbejdsgruppens næstformand, Klaus Brusgaard foreslog, at fortolkningsgruppen indbyrdes informerer hinanden om, hvad der er fordelagtigt ved de forskellige software med henblik på at skabe mere national ensartethed i brugen af fortolkningssoftware og herunder ensartethed i svarafgivelsen til patienter.

Software

QCI blev fremhævet ved særligt gode funktionaliteter herunder at programmet rækker varianter, laver tier-klassifikation og at de integrerede databaser linker op til mutationerne. Herudover nævnes det at den visuelle præsentation er god.

Databaser

Arbejdsgruppen vurderede, at den kommercielle database CKB-boost (Jax) er rigtig god. Den blev fremhævet for sin kvalitet ift. ranking, og for at være god til det somatiske.

I forhold til mangler/udfordringer ved databaser blev det fremhævet, at link mellem databaser ofte er forkeert.

Arbejdsgruppen pegede som en ønsket funktionalitet ved databaser er, at de kan svare på, hvad der ligner mest i det, der bliver søgt på, til brug for de tilfælde hvor databasen ikke finder noget i det, der bliver søgt på. En sådan funktion, hvor man får et bud på, hvad der ligner mest, ville betrykke fortolkeren.

Det blev endvidere fremhævet som essentielt, at databaser linker til open source litteratur, fx PubMed. I relation hertil blev QCI fremhævet. Her får man anvist, hvad der findes af litteratur på genet, og så kan man bede om kun at få litteratur på en bestemt variant.

Ranking er også godt til at give sikkerhed for, at man har fået det vigtigste med. Det sparer variantfortolkningstid på den lange bane.

Tools

Arbejdsgruppen vurderede, at Varsome er et rigtig godt værktøj ift. brugervenlighed og det, den linker ud til, samt klassifikation. Mere specifikt i forhold til brugervenlighed blev det fremhævet, at Varsome linker til Mastermind

Opsummering på besvarelser og arbejdsgruppens drøftelse

Spørgeskemabesvarelserne og arbejdsgruppens drøftelser har medvirket til at afdekke, hvad der bruges ude på afdelingerne og hvilke fordele arbejdsgruppen ser ved diverse software, databaser og tools.

Afdækningen kan fremadrettet bruges til at belyse, hvad NGC skal lægge vægt på i forbindelse med eventuelle udbud, herunder til beskrivelse af de helt essentielle funktioner.

Cathrine Jespersgaard inviterede medlemmerne til at bidrage med eventuelt videre arbejde med udbudsmateriale, herunder til at bidrage til beskrivelser af use cases og evt. deltagelse i en demo.

Lise Barlebo, Maria Rossing, Thomas Kielsgaard Kristensen og Klaus Brusgaard meldte sig hertil. Dorte Launholt Lildballe spørger i sit bagland, om andre med erfaring med fortolkning af somatiske varianter er interesserede i at bidrage. Der blev stillet spørgsmål om, hvorvidt det er muligt for NGC at tilbyde frikøb til folk som melder sig til særligt tidskrævende ekstra arbejdsopgaver FOR NGC. I relation hertil blev det drøftet, om NGC sigter på at under-arbejdsgruppen primært skal bidrage med gennemlæsning og rådgivning ift. et evt. udbudsmateriale, dvs. om der er tale om en mindre, velafgrænset og fokuseret opgave, eller om opgaven bliver mere omfattende og dermed mere tidskrævende.

Cathrine Jespersgaard undersøger nærmere vedr. opgavens omfang, herunder mulighed for frikøb af medlemmer af under-arbejdsgruppen.

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. Arbejdsgruppen kommenterede på sidste møde og efterfølgende skriftligt på skemaet.

Siden sidste møde er spørgeskema blevet sendt til den liste over fortolkende afdelinger, som arbejdsgruppen har kvalificeret i skriftlig høring.

Der er indkommet besvarelse af spørgeskemaet fra i alt 20 afdelinger.

NGC ønsker nu arbejdsgruppens rådgivning vedrørende sammenfatning af besvarelserne samt videre proces for kortlægning af funktionerne med henblik på eventuel udarbejdelse af udbudsmateriale, herunder use cases.

Baggrund

Nationalt Genom Center (NGC) ønsker som en del af sit nationale virke at tilbyde en optimal og brugervenlig infrastruktur for kliniske afdelinger i sundhedsvæsenet, som udfører omfattende genetiske analyser.

Besvarelserne af spørgeskemaet har givet NGC et overblik over hvilke fortolkningsværktøjer og software, som benyttes på de kliniske afdelinger.

Løsning

På mødet gennemgår Cathrine Jespersgaard NGC's sammenfatning af besvarelserne af spørgeskemaets 10 spørgsmål.

Arbejdsgruppen bedes tage stilling til sammenfatningen og konklusionerne med henblik på at kunne rådgive NGC i forhold til den videre proces for kortlægning af funktionerne og på eventuel udarbejdelse af udbudsmateriale, herunder use cases.

Bilag

Bilag 4.1 Sammenfatning af spørgeskemabesvarelse – somatiske varianter (efterendes senest den 16. august)

Bilag 4.2 Sammenfatning af spørgeskemabesvarelse – germline (eftersendes senest den 16. august)

Pkt. 5 Evt.
v/Cathrine Jespersgaard

Referat

Det blev besluttet, at drøftelse af workshop om vidensdeling om fortolkning samt mødedatoer skal på dagsordenen til næste møde.