

Workshops dag 1, onsdag 6. november kl. 14.45-16.15

Workshop «Bioinformatikk», onsdag 6. november kl. 14.45-16.15, Trondhemssalen.

Kontaktperson: Sjur Urdson Gjerald s.u.gjerald@medisin.uio.no og Tony Håndstad tony.handstad@usit.uio.no, Avdeling for medisinsk genetikk i Oslo

Tema: 1) Strukturelle varianter basert på genomdata,
2) Filtrering av tekniske varianter (falske positive)

Tentativ agenda: Kl 1445-1515: Innledning på 5-10 minutter for hver gruppe
Kl 1515-1545: Strukturelle varianter basert på genomdata. 15 min innledning av Sjur Urdson Gjerald og Tony Håndstad og 15 minutter diskusjon
Kl 1545-1615: Filtrering av tekniske varianter (falske positive). 15 min innledning av Øyvind Evju og Tony Håndstad og 15 minutter diskusjon

Workshop «Arvelig kreft», onsdag 6. november kl. 14.45-16.15, grupperom Møllenberg.

Kontaktperson: Lars Frederik Engebretsen Lars.Fredrik.Engebretsen@stolav.no

Tema: Utfordrende familier innen arvelig kreftutredning.

Arbeidsgruppen inviterer alle til å presentere familier (slik som på syndrommøtet). Representanter fra de ulike avdelingene (OUS, HUS, StOlav, UNN) vil redegjøre for hvordan deres avdeling vil utrede en slik familie (genetisk veiledning, gentesting, kontrollopplegg).

Dette som hjelpemiddel for å standardisere utredningene i Norge slik at pasienter får likeverdig utredning og behandling uavhengig av bosted.

Arbeidsgruppen inviterer til å sende inn anonymiserte problemstillinger innen arvelig kreft. Disse kan sendes til Lars.Fredrik.Engebretsen@stolav.no senest 30.10.19.

Workshops dag 2, torsdag 7. november kl. 15-16

Workshop «Labteknisk», torsdag 7. november kl. 15-16, Trondhemssalen.

Kontaktperson: Christa Schmidt Christa.Schmidt@stolav.no

Flere tema, deles opp i mindre grupper (bord) til diskusjon på tvers av avdelingene. Ingen powerpoint presentasjoner. Oppsummering til slutt.

- bord 1: akkreditering, kvalitetsindikatorer, kvalitetsmål. Velge gode indikatorer. Hva bruker de andre avdelingene? Risikovurderinger: når og hvordan. Endrings skjema og endringslogg: Hvor er det mest hensiktsmessig å dokumentere endringer? I hver enkelt prosedyre/metodeoversikt eller i felles skjema. Hva gjør de andre?
- bord 2: PMS2 og analysing av pseudogener ved longrange PCR (Sarah Ariansen, Liss Anne Lavik)
- bord 3: prediktiv testing i forbindelse med arvelig kreft (Silje Veian, Ida Mette Rønning). Representanter fra hver avdeling blir invitert til å delta i diskusjonen, men bordet er åpent for alle
- bord 4: kromosom og SNP array:
 - o *Standard kromosomanalyse:* dagens status på de ulike labbene (prøvemengde, hvilke indikasjoner, hvordan opprettholde kompetansen). Hvordan ser framtiden ut? Avvikles metoden helt/delvis, og hvilke andre metoder brukes som erstatning for karyotypering ved f.eks balanserte avvik?
 - o *SNP array: matrisebasert kopitallsanalyse (array):* Hvem gjør hva og hvor mange er involvert på de ulike labbene (labarbeid, variantvurdering, tolkning, klinisk vurdering og kontroll)? Noen som har erfaring med å se etter balanserte avvik? (i prenataldiagnostikk?)
- bord 5: prenatal diagnostikk: lab-relaterte spørsmål
- bord 6: fri diskusjon: aktuelle små og store problemstillinger.

Workshop «Svarrapportering» torsdag 7. november kl. 15-16, grupperom Møllenberg.

Kontaktperson: Wenche Sjursen Wenche.Sjursen@stolav.no

Tema: Standardisering av svar-rapportering

Retningslinjer anbefaler at svar-rapportering av genetisk testing standardiseres. Er dette noe vi kan få til i Norge? I workshopen vil vi diskutere hva som skal være med i en svarrapport. Eksempler på spørsmål til diskusjon er:

- 1) Hvor mye bør oppgis i svar i forhold til klinikken (penetrans av gen/genvariant, risiko for ny sykdom, risiko for familiemedlemmer, etc.)?
- 2) Skal bakgrunn for tolkningen av genvarianter oppgis i svaret (for eksempel frekvens i gnomAD, resultater fra prediksjonsprogrammer som SIFT, PolyPhen, MaxEntScan etc). Skal dette evt. legges ved som vedlegg?
- 3) Hvor mye trenger å være med i forhold til metode? Kan også dette være med i vedlegg? Eventuelt henviser til Genetikkportalen?
- 4) Skal VUS'er gis ut i svarene? Eventuelt bare sterke VUS'er (klasse 3+)?
- 5) Skal innholdet i svarrapporten differensieres i forhold til hvem som er rekvirent (rekvirenter fra genetisk avdeling og fra ikke-genetikere)?
- 6) Skal tilfeldige/sekundære funn oppgis? For eksempel har noen av oss med MMR genene og BRCA1/2 i alle kreftgen-paneler, og det hender vi finner varianter i disse genene som ikke stemmer med fenotypene i familien.

Workshop NGS/dypsekvensering torsdag 7. november kl. 15-16, grupperom Munkholmen.

Kontaktperson: Maren F. Olsen Maren.Fridtjofsen.Olsen@stolav.no

Agenda: 15 min innledning (3 x 5 min innlegg)

30 min diskusjon rundt bordet (3 bord, hvert bord diskuterer et tema hver):

Biblioteksgenerering, (Mari Sæther, St. Olavs hospital):

- Hvilke ulike kit til biblioteksgenerering har de ulike labene erfaring med? Fordeler og ulemper? (f.eks: pris, dekningsgrad, uniformitet, arbeidsmengde, samsvar mellom batcher osv.)
- Hva kan påvirke kvalitet/utbytte ved biblioteksgenerering. Hvilke erfaringer har man gjort seg?

Verifisering og validering av NGS tester (Marthe Andersson, OUS):

- I hvilke tilfeller gjennomføres en full validering og når holder det med en verifisering?
- Hva inngår i en validering?
- Hva inngår i en verifisering?
- Verifiseres nye batcher av tidligere validert prøber? Hvordan?

Vurdering av sekvenseringskvalitet (Bjørn Nygård, UNN):

- Hvordan vurderes sekvenseringskvalitet?
- Trendanalyser?
- Fysiske prøver eller GIAB?
- Hvilke kvalitetskrav settes?
- Hvilke software brukes?

15 min oppsummering