



### Appendix 2 Evaluation Protocols/Bilaga 2 Granskningsmallar

## Relevansgranskning av abstrakt och artiklar

Gallringsmallen är till hjälp för att urskilja vilka abstrakt/ artiklar som ska inkluderas respektive exkluderas och bygger på projektplanen.

Gallringsmallen är ett stöd för att komma ihåg vilka ramar som vi tillsammans har satt upp för detta projekt.

Om minst en fråga besvaras med "Nej" ska abstraktet/artikeln **exkluderas**.

Om en av personerna i läsparet väljer att inkludera ett abstrakt så kommer den att beställas i fulltext för vidare granskning.

Projektets frågeställningar:

- Vilken diagnostisk tillförlitlighet (accuracy) har mikroarray samt next generation sequencing avseende genetiska avvikelser?
- Vilken extra information kan man få med hjälp av mikroarray jämfört med karyotyp?
- Vilken extra information kan man få med hjälp av next generation sequencing jämfört med karyotyp eller mikroarray?
- Vilken information missar man om man använder mikroarray jämfört med karyotyp?
- Vilken information missar man om man använder next generation sequencing jämfört med karyotyp eller mikroarray?
- Hur upplever de blivande föräldrarna värdet av informationen de får från mikroarray eller next generation sequencing jämfört med ingen analys respektive alternativ kromosomanalys metod?
- Finns det något samband mellan olika typer av ultraljudsavvikelser och funnen diagnos med hjälp av mikroarray eller next generation sequencing?
- Vilka etiska/sociala aspekter bör beaktas?

	Ja	Nej
<b>Population</b>		
Är studien gjord på: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Gravida kvinnor som genomgår invasiv eller icke-invasiv fosterdiagnostik?</li> <li>• Gravida kvinnor med upptäckt avvikelse vid ultraljudsundersökning som genomgår invasiv eller icke-invasiv fosterdiagnostik?</li> </ul>		
Är studien gjord på en population <u>som inte</u> genomgår fosterdiagnostik med riktad frågeställning på grund av tidigare känd genetisk avvikelse i familjer		
Är studien gjord på en population <u>som inte</u> genomgår fosterdiagnostik för att utreda missfall eller som en del i preimplantatorisk diagnostik		
<b>Intervention</b>		
Används något av följande metoder som indextest: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Array CGH/ SNP array ( annan än BAC och home made)</li> <li>• Next generation sequencing, inklusive identifikation av mikrolektioner och mikroduplications syndrom (utöver trisomi 13, 18 21, blodgrupps- eller könsbestämning)</li> </ul>		
<b>Kontroll</b>		
Används något av följande metoder som kontrolltest: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Microarray, <u>enbart om interventionen är NGS</u></li> <li>• Kromosomanalys karyotyp,</li> <li>• QF-PCR (för 13, 18, 21 och X +Y),</li> <li>• FISH (13, 18, 21 och X +Y del 22q11)</li> <li>• Inget test, <u>enbart för frågeställningen om hur de blivande föräldrarna upplever värdet av informationen</u></li> </ul>		
<b>Utfallsmått</b>		
Mäter studien något av följande utfallsmått? <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sensitivitet och specificitet</li> <li>• Diagnostisk tillförlitlighet, reproducerbarhet</li> <li>• Skillnad i andel foster som erhåller diagnos.</li> <li>• Skillnad i andel foster där man finner incidental findings.</li> <li>• Skillnad i antal foster/barn som får behandling innan, eller i samband med födseln?</li> <li>• Livskvalitet, patientnöjdhet, ökad möjlighet till att göra ett informerat val.</li> <li>• Samband mellan ultraljudsfynd och diagnos.</li> </ul>		
<b>Publikationstyp</b>		
Har studien någon av följande studiedesign? <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kontrollerad studie</li> <li>• Kohortstudie</li> <li>• Fall/kontrollstudie</li> <li>• Tvärsnittstudie</li> </ul>		

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kvalitativ studie, <u>enbart för frågeställningen om hur de blivande föräldrarna upplever värdet av informationen</u></li> </ul>		
<b>Språk</b>		
Är studien på något av följande språk: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Svenska, Norska, Danska</li> <li>• Engelska</li> <li>• Tyska</li> </ul>		
<b>Deltagarstorlek</b>		
För studier om mikroarray; Innefattar studien minst 20 antal deltagare?		
För studier om NGS; Innefattar studien minst 2 antal deltagare?		

- Vilka kunskapsluckor (områden där studier saknas eller visar på osäkerhet) finns kring användning av mikroarray samt next generation sequencing vid fosterdiagnostik?

**Mall för kvalitetsgranskning av diagnostiska studier (anpassad version av QUADAS)**

Författare: \_\_\_\_\_ År: \_\_\_\_\_ Artikelnummer: \_ \_\_\_\_\_

		J A	N EJ	OKL ART	Kommentar
1	Var sammansättningen av patientgruppen (spektrum) representativ för de patienter som kommer att få testet i praktiken?				
2	Är det troligt att referenstestet korrekt klassificerar det sökta tillståndet?				
3	Var studien prospektiv?				
4	Genomgick samtliga patienter eller ett slumpmässigt urval av patienter det avsedda referenstestet?				
5	Användes ett och samma referenstest oberoende av vilket resultat som erhöles på indextestet?				
6	Var referenstestet oberoende av indextestet (dvs indextestet ingick inte som en del av referenstestet)?				
7	Tolkades resultaten från referenstestet utan kännedom om resultaten från indextestet? (Indextestresultat blindade)				
8	Tolkades resultaten från indextestet utan kännedom om resultaten från referenstestet?				

	(Referenstestresultat blindade)				
9	Rapporterades ej tolkningsbara testresultat?				
10	Rapporterades VOUS?				
11	Förklarades bortfall av patienter från studien?				
12	Var kommersiella intressen involverade i finansieringen av studien?				
13	Ingår data eller delar av data i andra artiklar?				