



Bilaga 2 till rapport

Fosterdiagnostik för utökad analys av kromosomer
– sekvensering, rapport nr 247

Appendix 2 Evaluation protocols/Bilaga 2 granskningsmallar

Relevansgranskning av abstrakt och heltextartiklar

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

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

	Ja	Nej
Population		
Är studien gjord på: <ul style="list-style-type: none">• Gravida kvinnor som genomgår invasiv eller icke-invasiv fosterdiagnostik?		
Är studien gjord på en population som inte genomgår fosterdiagnostik med riktad frågeställning på grund av tidigare känd genetisk avvikelse i familjer		
Är studien gjord på en population som inte genomgår fosterdiagnostik för att utreda missfall eller som en del i preimplantatorisk diagnostik		
Intervention		
Används något av följande metoder som indextest: <ul style="list-style-type: none">• Microarray• Next generation sequencing (utöver trisomi 13, 18 21, blodgrupps- eller könsbestämning)		
Kontroll		
Används något av följande metoder som kontrolltest: <ul style="list-style-type: none">• Microarray, <u>enbart om interventionen är NGS</u>• Kromosomanalys karyotyp,• QF-PCR (för 13, 18, 21 och X +Y),• FISH (13, 18, 21 och X +Y del 22q11)• Inget test, <u>enbart för frågeställningen om hur de blivande föräldrarna upplever värdet av informationen</u>		
Utfallsmått		
Mäter studien något av följande utfallsmått? <ul style="list-style-type: none">• Sensitivitet och specificitet• Diagnostisk tillförlitlighet, reproducerbarhet• Skillnad i andel foster som erhåller diagnos.• Skillnad i andel foster där man finner secondaryl findings.• Skillnad i antal foster/barn som får behandling innan, eller i samband med födseln?• Livskvalitet, patientnöjdhet, ökad möjlighet till att göra ett informerat val.		



Bilaga 2 till rapport

Fosterdiagnostik för utökad analys av kromosomer
– sekvensering, rapport nr 247

<ul style="list-style-type: none"> • Samband mellan ultraljudsfynd och diagnos. 		
Publikationstyp		
Har studien någon av följande studiedesign? <ul style="list-style-type: none"> • Kontrollerad studie • Kohortstudie • Fall/kontrollstudie • Tvärsnittstudie • Kvalitativ studie, <u>enbart för frågeställningen om hur de blivande föräldrarna upplever värdet av informationen</u> 		
Språk		
Är studien på något av följande språk: <ul style="list-style-type: none"> • Svenska, Norska, Danska • Engelska • Tyska 		
Deltagarstorlek		
För studier om mikroarray; Innefattar studien minst 20 antal deltagare?		
För studier om NGS; Innefattar studien minst 2 antal deltagare?		

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

Författare: _____ År: _____ Artikelnummer: _ _____

		J A	NE J	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?				



Bilaga 2 till rapport

Fosterdiagnostik för utökad analys av kromosomer
– sekvensering, rapport nr 247

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?				