

2020-10-07

RAG-molekylär Diagnostik

Plats: Zoom-möte

Medverkande:

Linköping: Tobias Strid, Linda Aronsson, Pia Palmebäck.

Kalmar: Carola Andersson

Jönköping: Sofie Haglund, Hanna Gustafsson Bragde.

1. Mötets öppnande

Tobias hälsar samtliga deltagare välkomna till dagens möte

2. Genomgång av Uppgifter till Pam50 rapport.

Vid föregående möte fördelades kvarvarande uppgifter för att kunna färdigställa Pam50 rapport upp mellan orterna.

-Uppföljning av patientgrupp aktuell för Pam50: Linköping, svar har ännu ej inkommit från RAG-onkologi, men arbete pågår inom gruppen.

-Inhämta kunskap kring möjliga alternativa metoder till NanoString för Pam50: Jönköping/Linköping: Inga alternativa kommersiella lösningar som bygger på befintlig teknik finns att tillgå i nuläget, men kommunikation med leverantörer ger att det tekniskt skulle gå att utveckla. Kommunikation med BRCA-center i Lund ger att de har kommit relativt långt i utvecklingen av en egen metod motsvarande Pam50 som baseras på RNA-sekvensering.

-Inhämta kunskap rörande alternativa applikationer för Nanostring: Kalmar: Förutom Pam50 analyser kan berörd utrustning användas för genexpressionsanalyser, miRNA-uttryck, fusionsgensanalys, SNV-analys samt CNV-analys. Samtliga berörda analyser kan även utföras med sekvenseringsbaserade metoder för vilket utrustning finns tillgänglig inom SÖSR.

-Fördjupning i Utredning om införande av Pam50 analyser från Sahlgrenska i Göteborg: Linköping: En fördjupad genomläsning av HTA rapport rörande Pam50 från Göteborg samt en SBU rapport i ämnet har gett ytterligare substans i ämnet som kommer att adderas till rapporten.

-Tobias skriver ihop en utökad version av rapporten och delar med övriga i RAG-molekylär för synpunkter. Tillsvidare inväntar vi svar från RAG-onkologi, men rapport skulle kunna skrivas utifrån vilken provvolym som krävs för bärighet i analys.

3. Övriga frågor

Farmakogenomiska gener fråga från Jönköping:

-Laboratoriemedicin i Jönköping har fått förfrågningar om att introducera analys för CYP2C19 samt DPYD. Det konstateras att DPYD finns med i den sekvenspanel som tagits fram inom GMS grupp för farmakogenomik, men att CYP2C19 ej är en del av denna. Avdelningar för molekulär diagnostik vid övriga orter har vid tid för mötet ej fått motsvarande förfrågningar. Analys av DPD (DPYD-genen) efterfrågas inför start av cytotatikabehandling med 5-Fluoruracil.

-CYP2C19 analyser efterfrågas i samband med viss hjärt-kärlkirurgi. I detta fall önskar kardiologerna kunna göra ett behandlingsstyrande test för att avgöra om patienten kan föreskrivas ett specifikt läkemedel i syfte att minska risken för postoperativ proppbildning. Läkemedlet i fråga aktiveras via enzymet CYP2C19 och kända mutationer i CYP2C19-genen ger påverkan på läkemedlets effekt. Det som efterfrågas är en snabb analys på plats för att möjliggöra förskrivning av rätt läkemedel i samband med patients hemgång.

Vid mötet beslutades om fortsatt diskussion efter ytterligare kunskapsinhämtning samt avstämning av frågorna på respektive ort.

4. Mötets Avslutande