

# Precisionsmedicin – idag och i morgon

Tobias Strid, verksamhetschef Precisionsmedicinskt Laboratorium

*Varför  
precisionsmedicin?*

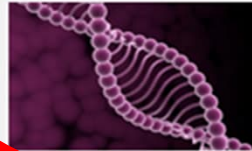


# Precisionsmedicin

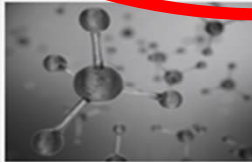
## Precisionsdiagnostik



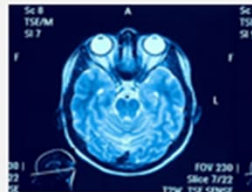
**Genomik**



**Epigenetik**



**Proteomik**



**Avancerad  
bilddiagnostik**

## Precisionsbehandling



**ATMP**



**Rådgivning /  
Livsstil**

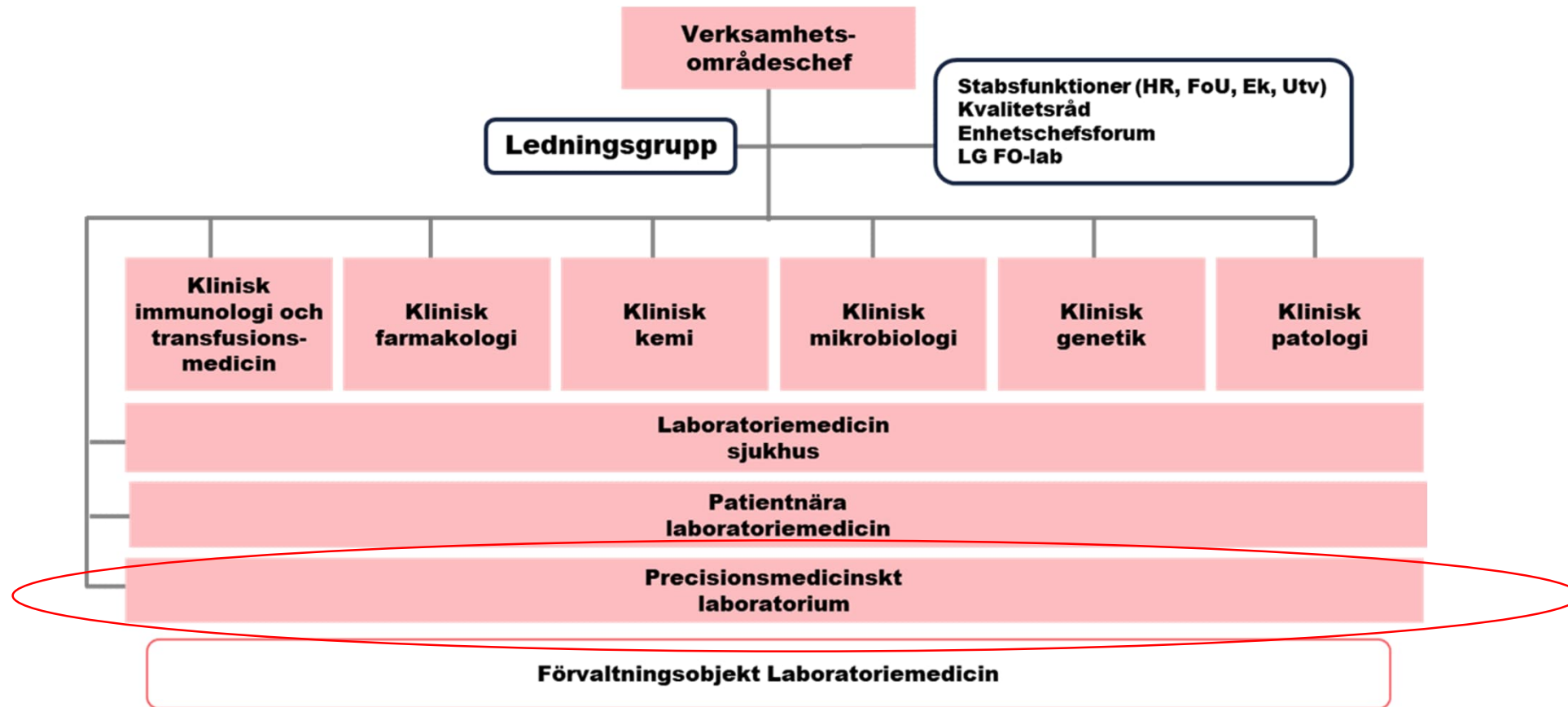


**Skräddarsydda  
mediciner**



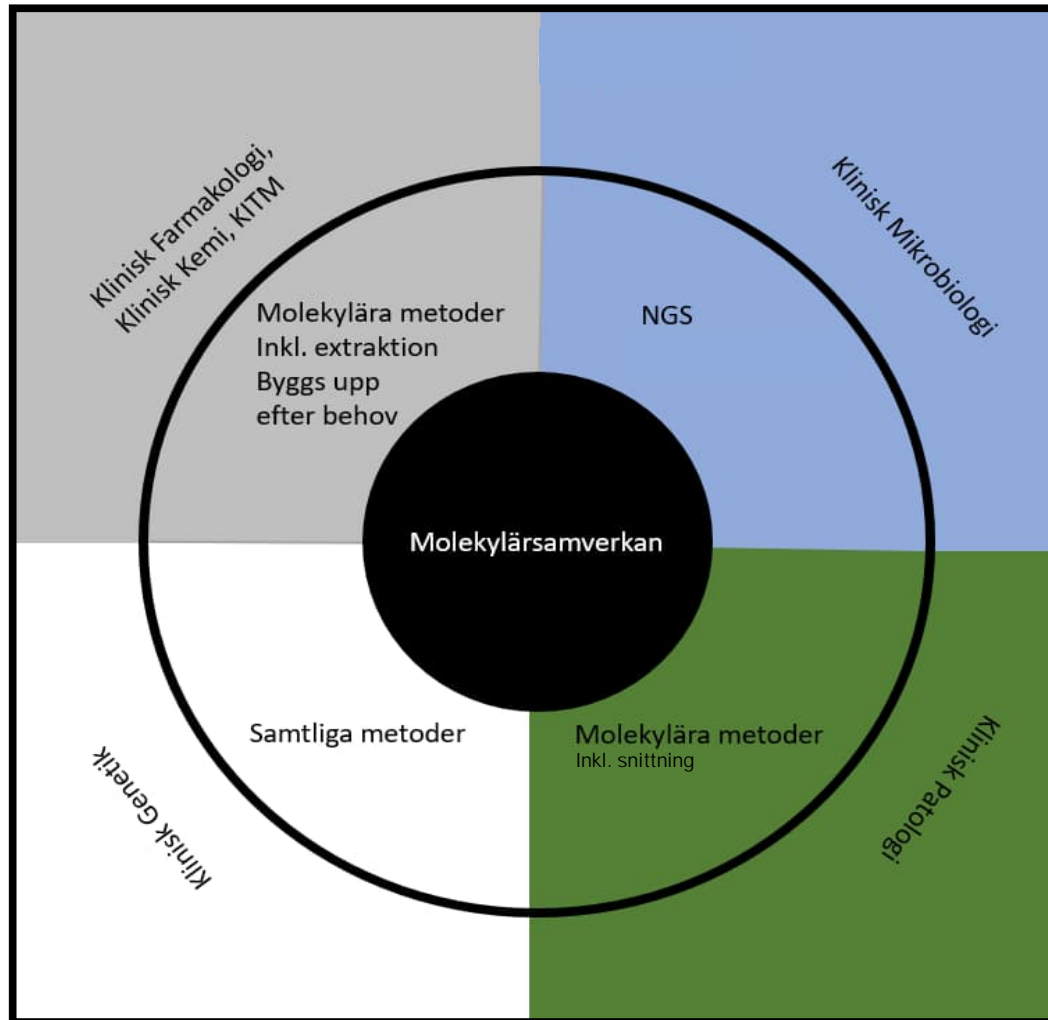
**Effektiva  
ingrepp i rätt tid**

# Organisation Laboratoriemedicin från 2023-01-01





# Precisionsdiagnostik inom SÖSR



KITM (1)
Sekvensering av -av HLA bibliotek

Kemi (2)
B-DNA-HFE
B-LCT

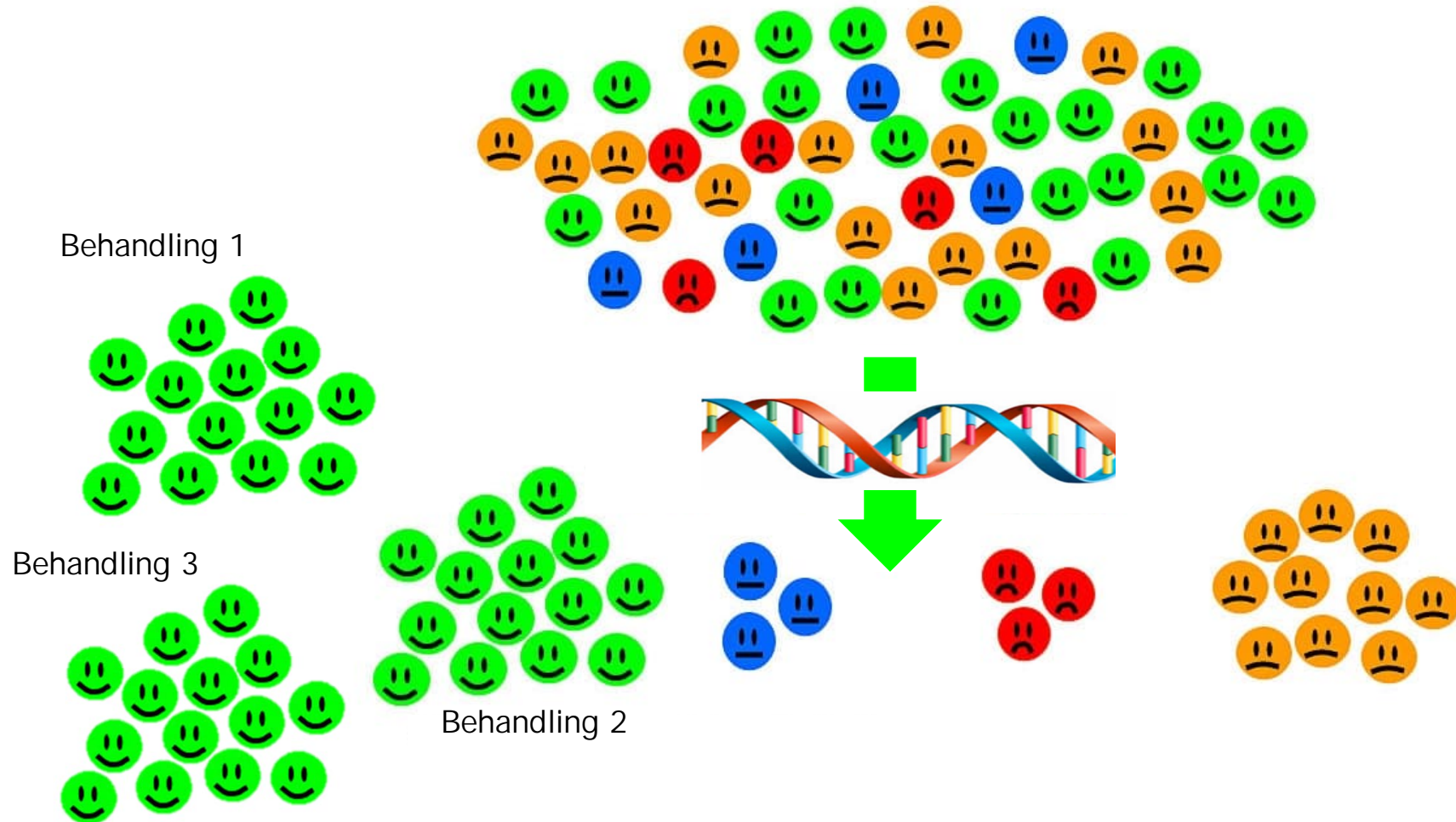
Farmakologi (2)
TPMT-G
DPDgen

Mikrobiologi (3)
Bakterieisolat
Bakterieisolat
Helgenomsekvensering av SARS-CoV-2

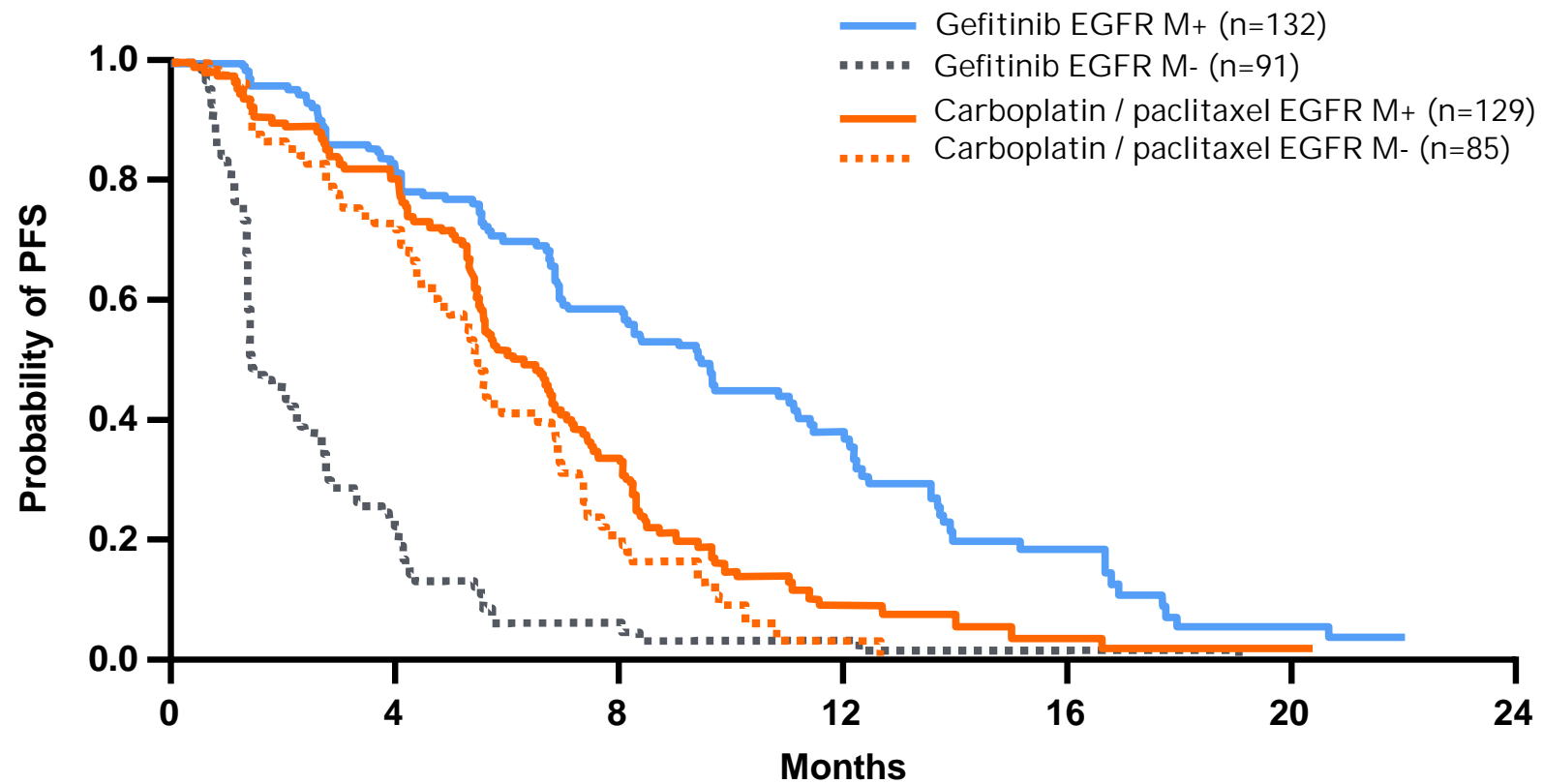
Patologi (19)
1p19q deletionsanalys
B- och T-cells klonalitetsbestämning.
BRAF mutationsanalys
DNA extraktion för NGS från FFPE
EGFR mutationsanalys
Extraktion av ccfDNA från Liquid Biopsy
Extraktion av DNA Molekylär Patologi
Extraktion av RNA för fusionsgensanalys med NGS
Fusionsgensanalys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering
HPV genotypning med Anyplex™ II HPV28 Detection
IDH mutationsanalys therascreen RGQ
KRAS mutationsanalys med KRAS Mutation Analysis Kit
MGMT
Molekylär analys av Mikro Satellit Instabilitet (MSI)
BRCA-analys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering
Mutationsscreening av solida tumörer med QIAseq DNA-panel och Illumina sekvensering
Mycobakterium/Tuberculosis komplex detektion med qPCR på FFPE
Snittning och preanalys molekylärpatologi
DNA kontamination detektion PRE-PCR arbetsytor

Genetik (24)
B-Fosterkromosomanalys
B-Kromosomanalys
Amn-Fosterkromosomanalys
CVS-Fosterkromosomanalys
Vävnad-Kromosomanalys Amn-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)
B-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)
Vävnad-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)
CVS-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)
Amn-MicroArray
CVS-MicroArray
B-MicroArray
Vävnad-MicroArray
B-Fragilt X
B-Riktad mutationsanalys
B-Riktad mutationsanalys
B-Exom Enstaka Gener
B-Exom Singel
B-Exom Trio
B-Exom Kardiovaskulärpanel
B-Exom Hyperkolestrolempanel
G-WGS
DNA-kopietalsanalys på exonnivå med SNP-arrayteknik
Extraktion EZ1

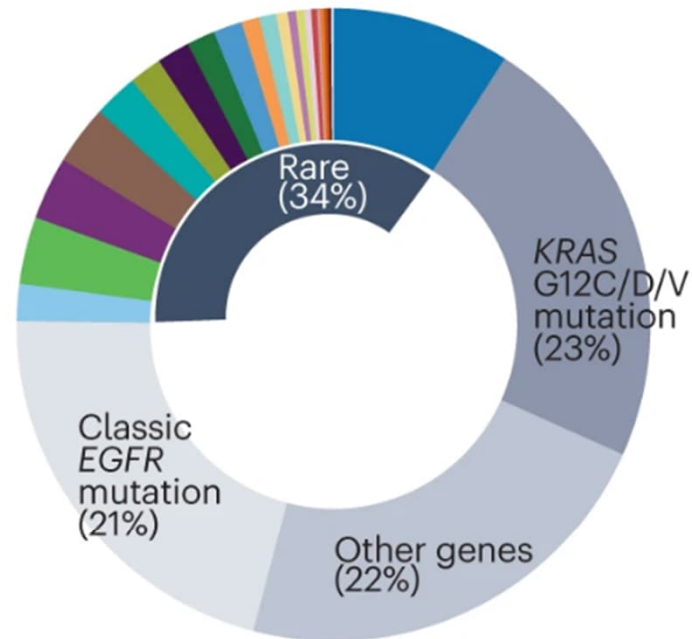
# Klinisk patologi



# Målstyrd behandling

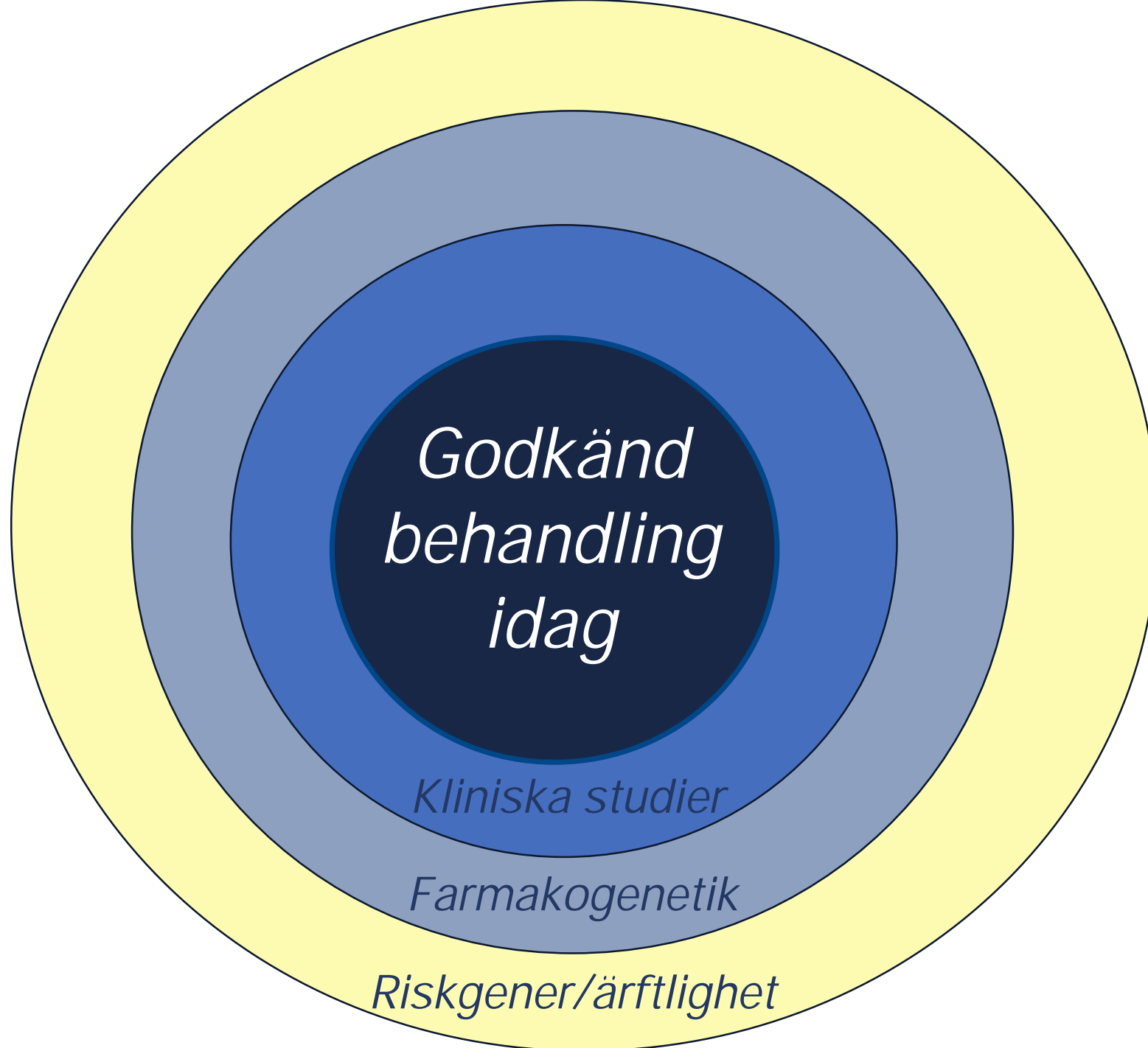


# Tumörens biologiska drivkrafter



- |                         |               |                    |
|-------------------------|---------------|--------------------|
| ■ KRAS non-G12C/D/V mut | ■ MET amp     | ■ NRG1 fusion      |
| ■ EGFR ex20ins          | ■ ROS1 fusion | ■ BRAF fusion      |
| ■ ALK fusion            | ■ ERBB2 amp   | ■ NTRK1/2/3 fusion |
| ■ MET ex14 splice       | ■ NRAS mut    | ■ FGFR1/2/3 fusion |
| ■ BRAF non-V600E        | ■ MAP2K1 mut  | ■ ARAF mut         |
| ■ ERBB2 mut             | ■ RIT1 mut    | ■ HRAS mut         |
| ■ BRAF V600E            | ■ RAF1 mut    |                    |
| ■ RET fusion            | ■ MET fusion  |                    |





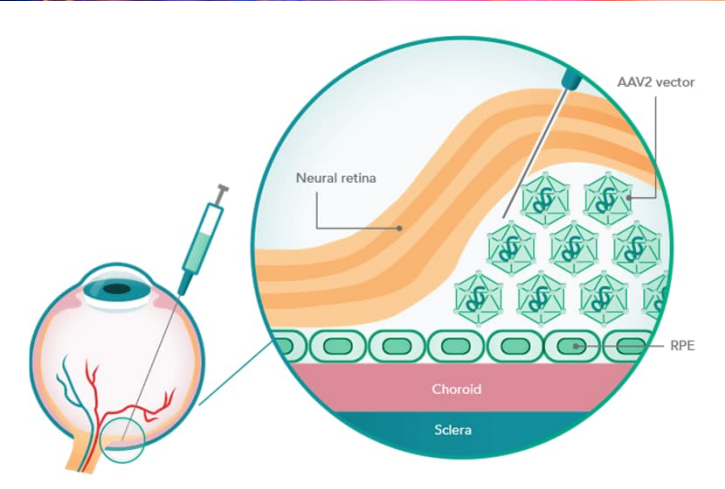


# Till nytta för patienter med ärftlig sjukdom

Korrekt diagnos är avgörande för fortsatta insatser

Identifiera bärare/icke bärare av anlag i drabbade familjer

Preventiva åtgärder





*Hur kan tillgång till  
läkemedel för sällsynta  
sjukdomar förbättras?*

Behandlingar ofta saknats  
tidigare

Nu flera läkemedel på  
marknaden och flera  
studieläkemedel

Regeringsuppdrag till TLV  
Slutrapport 2023-09-29



## Barncancer

Helgenomsekvensering på tumör och blod från alla barncancerpatienter

## Cancer

Bred genpanel för analys av DNA/RNA från solida tumörer (GMS560)

## Ärftliga sjukdomar

Helgenomsekvensering som standardanalys  
RNA-seq som komplementanalys

## Mikrobiologi

Metagenomik och det okända provet

## Farmakogenomik

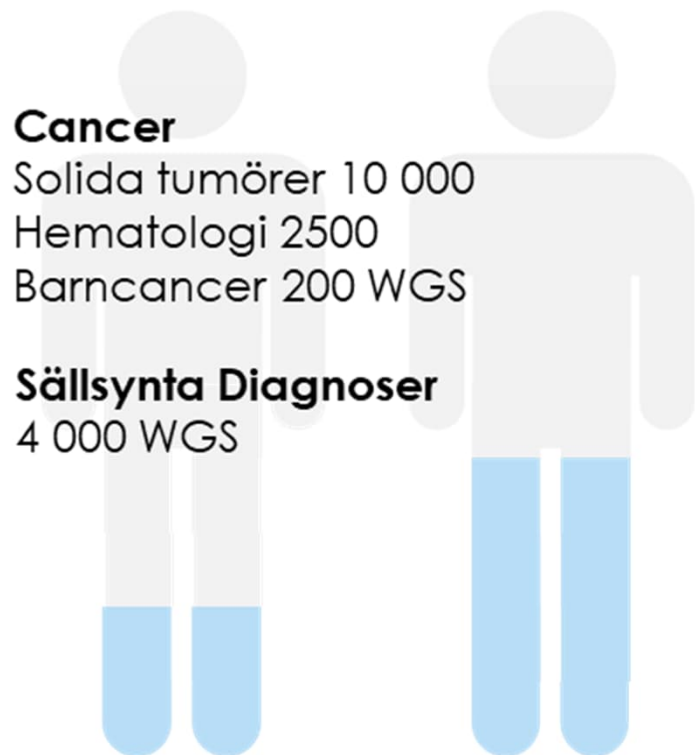
NGS-panel gener som styr omsättning av läkemedel

## Informatik

NGP (Nationell IT-infrastruktur för genomikdata)



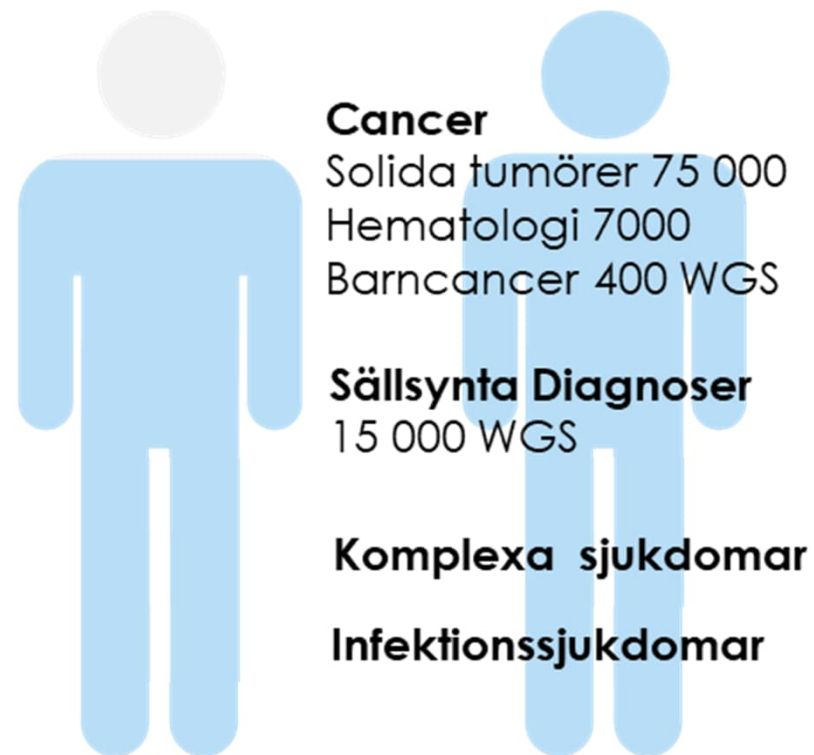
# GMS Prognos NGS utveckling nationellt



2021



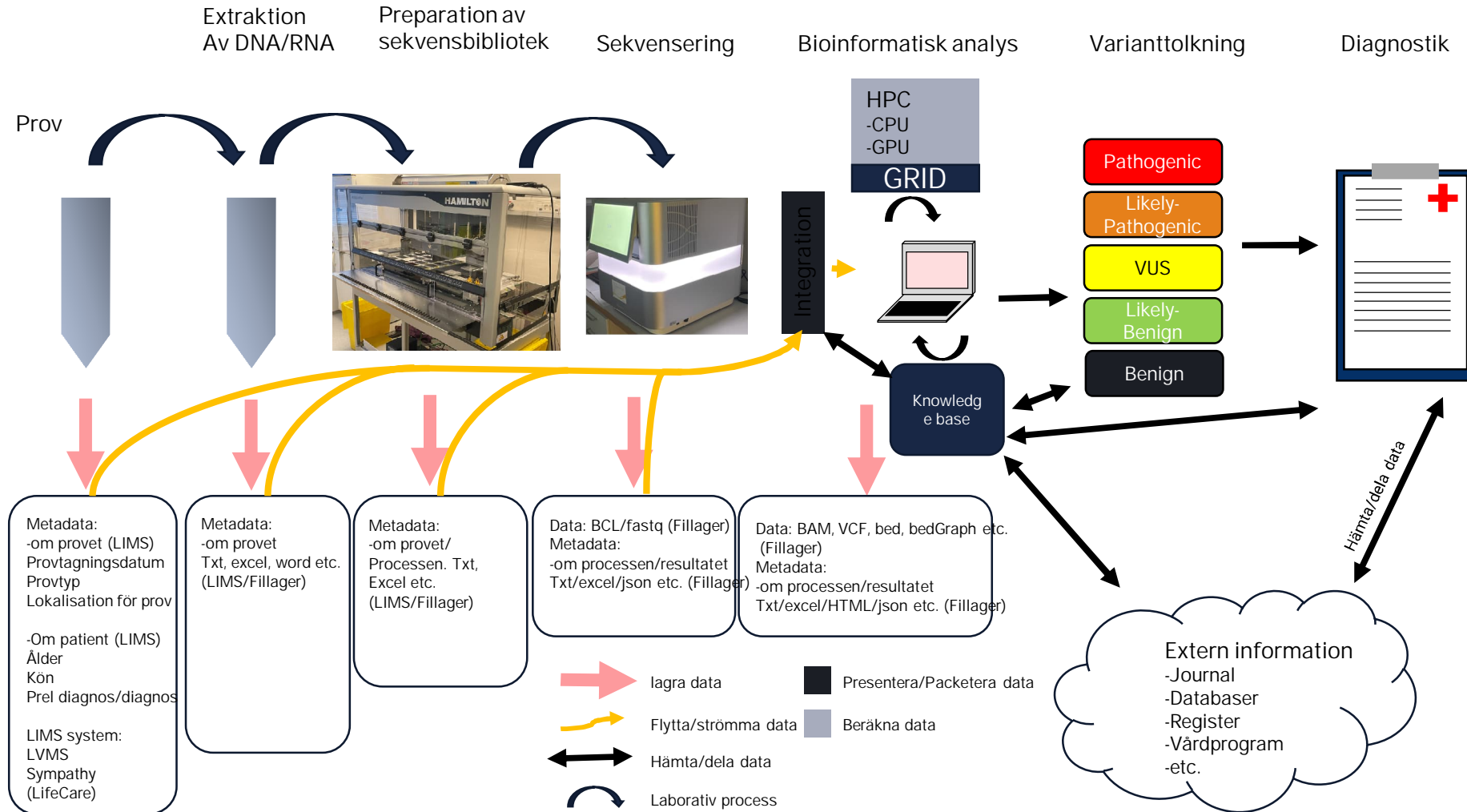
2025



2030

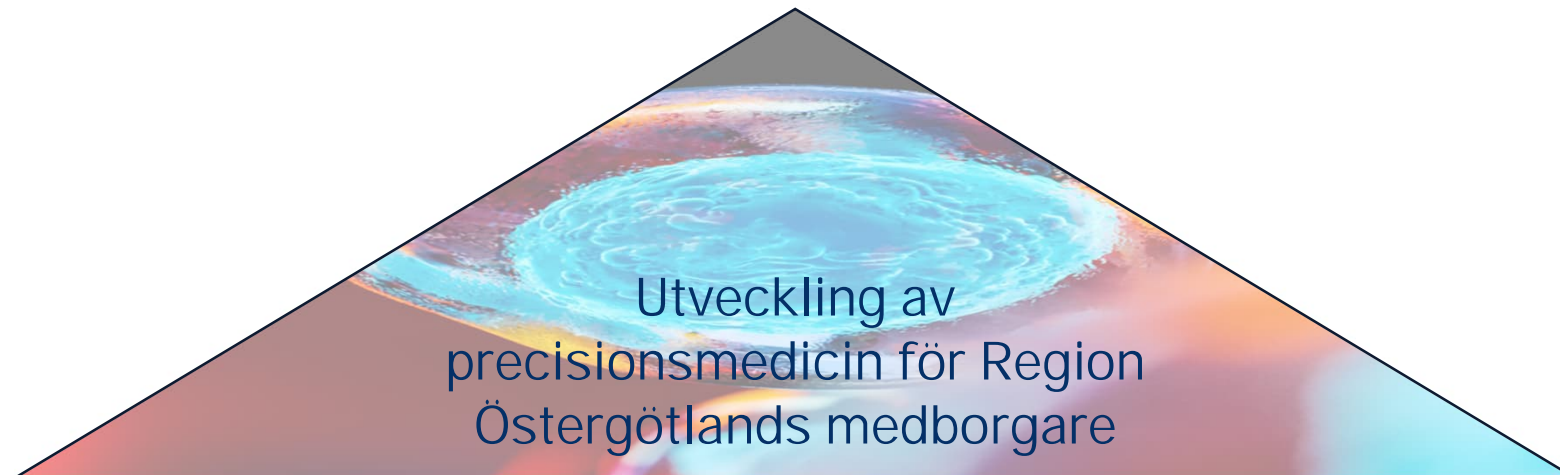


# NGS workflow



# Pågående arbete och kommande behov för att realisera PM för våra patienter

Övergripande målsättning	Metoder inom samtliga laboratoriespecialiteter som svarar mot de kliniska behoven för ett universitetssjukhus. Skapa förutsättningar för forskning och utveckling inom precisionsmedicin
Patient	Diagnostik enligt evidensbaserade nationella rekommendationer
Remitterande och behandlande läkare	Kunskapsstöd till remittent/behandlande läkare i val av analys och tolkning av resultat
Hälso- och sjukvård Region Östergötland	I egen regi utföra all högvolymsdiagnostik samt analyser som av medicinska skäl bör utföras internt Delta aktivt i nationella och internationella projekt, ex. GMS Uppfylla krav för nationellt högspecialiserad vård Bygga ett kompetenscentrum kring precisionsmedicin där forskning och klinisk implementering möts



Utveckling av  
precisionsmedicin för Region  
Östergötlands medborgare

multidisciplinär integrering av data



Styrkeområde  
LiU/RÖ



Styrkeområde  
LiU/RÖ



Styrkeområde  
LiU/RÖ

Multidisciplinär samverkan vid diagnostik och behandling

Tillgång till kliniska prövningar och behandlingsstudier

Precisionsmedicinsk diagnostik enligt nationella rekommendationer



IT-  
infrastruktur



Kompetenser



MT-  
utrustning

Morgondagens utveckling

Dagens behov