

Avsiktsförklaring human molekyldiagnostik SÖSR

1. Övergripande samverkan kring en gemensam samsyn inom SÖSR gällande vilka analyser som görs var (nivåstrukturering).

Vissa analyser behöver samlas på färre platser för att generera tillräckligt stor volym, kräver specifik kompetens eller utrustning. T.ex. bör ärftliga frågeställningar och metoder så som helgenomsekvensering samt bredare analyser av tumörmaterial (exv. Analys med GMS560) erbjudas på en plats inom SÖSR för att volymmässigt ge förutsättningar att överhuvudtaget bedriva analysen inom SÖSR på ett kostnadseffektivt sätt. Ärftliga frågeställningar hanteras idag av Klinisk Genetik vid Universitetssjukhuset i Linköping. Klinisk Genetik använder sig antingen av Precisionsmedicinskt Laboratorium vid US Linköping eller av externt laboratorium beroende på frågeställning. Bredare paneler för sekvensering motsvarande WGS, exom eller GMS560 analys kan erbjudas av Klinisk Genetik eller Patologi via Precisionsmedicinskt Laboratorium vid US Linköping. Avsikten inom SÖSR är att dessa analyser fortsatt skall hanteras vid US i Linköping för hela regionens räkning.

Hur:

- Inrättande av mindre strategi/styrgrupp för RAG-MD representation från varje ort som kan hantera mer strategiska frågor.
- Sub-gruppering RAG-MD i molekyllär patologi/humangenetik och molekyllär för att hantera mer operativa frågor.
- Fysiskt heldagsmöte ca 1 gång per år. Då deltar metodspecialister och ansvariga från respektive ort. Gärna med en fördjupning inom ett aktuellt ämne som berör alla regioner (t.ex. IVDR). Förrättningsort varierar mellan de tre regionerna.

2. Samsyn kring att vid behov av att skicka analyser i första hand skicka internt inom SÖSR.

Med syfte att skapa underlag för strategiskt arbete (datadriven utveckling), samt klargöra om det finns potential att ta hem analyser.

Hur:

- Kartläggning av hur skickeprovsmönster inom och ut ur SÖSR ser ut.

3. Backup kapacitet vid haveri, kontamination, verifiering, bemannings problem etc.

Med syfte att öka säkerheten och tryggheten inom SÖSR. Kan eventuellt öppna upp för serviceavtal med lägre nivå.

Hur:

- Skapa kontaktvägar och rutiner som kan användas vid behov.

4. Samverkan i dialog med remittent för att nå ett gemensamt förhållningssätt

Alla remittenter får samma information om SÖSRs resurser och kapacitet inom molekylär diagnostik med syfte att på sikt få ett harmoniserat beställningsmönster som ett led i jämlik vård och kloka kliniska val.

Hur:

-Diskutera varför vissa analyser efterfrågas i vissa regioner men inte i andra.

5. Samverkan kring dialoger och kravställan mot respektive regions IT-organisation för att förmedla samverkan i dessa frågor.

För att kunna ta del av varandras erfarenheter och problemlösningar. Hitta regionala lösningar.

Hur:

-Informera om kontaktpersoner och lösningar som har gjorts i en annan region.

6. Kunskaps- och erfarenhetsutbyte.

Undvika att upprepa misstag eller direkt nå fördelar som upptäcks på annan ort (slippa uppfinna hjulet igen).

Hur:

-Genom fortsatta dialoger kopplat till operativ drift inom RAG-MD.

7. Samverkan för att hitta sätt där RAG-MD kan bidra till att öka antalet patienter som erbjuds inklusion i kliniska studier.

En ökad inklusion av patienter inom SÖSR i kliniska studier är en nyckel för att erbjuda jämlik vård, för implementering av precisionsbehandling samt att snabbare skapa ökad nytta och större flöden till bredare cancerpaneler.

Hur:

-Informera remittenterna i svar att fynd är förenliga med inklusion i studier.
-Informera remittenterna om metoder som är godkända som inklusionskriterier för studier (t ex. GMS560?)

Utbud/planerat utbud human molekylär diagnostik

En tät dialog och överenskommelse om nuvarande utbud samt planerat utbud av molekylära analyser i regionerna inom SÖSR är viktigt för att strategiskt kunna planera analysunderlag för uppsättning av nya analyser.

2024-01-24

Linköping:

- Erbjuder idag: Riktade molekylära analyser, NGS-analys för solida tumörer och för ärftliga frågeställningar (se bilaga 1).
- Planerar för: Bred panel för solida tumörer (comprehensive cancer panel, GMS560), metylerings Array för tumörklassificering samt WGS för ärftliga frågeställningar.

Kalmar:

- Erbjuder idag: Riktade molekylära analyser (LCT, APOE, HFE, HLAB27, MYD88, FOXL2, TERT), NGS-analys för solida tumörer (medelstor panel), DPYD-genotypning, kontaminations-/förväxlingsanalys.
- Planerar: NGS för hematologiska maligniteter, B-/T-cells klonalitetsanalys.

Jönköping:

- Erbjuder: Riktade analyser inom blod (JAK2, BCR-Abl, LCT, HLAB27, CYP2C19)
- Planerar: NGS-analys för solida tumörer (medelstor panel), DPYD-genotypning.

Deltagare vid antagande av avsiktsförklaring:

Andreas Käll och Tobias Strid Region Östergötland

Fredrik Enlund och Carola Andersson Region Kalmar

Erik Portelius och Annika Bergman Region Jönköping

Bilaga 1.

Klinisk Specialitetsklinik	Komponent/Undersökning	Dokument	Utrustning	Tillverkare
Klinisk genetik	B-Fosterkromosomanalys	06028 Blod- PHA-stimulerad odling av lymfocyter, skörd och kromosompreparation för karyotypering 06026 G-bandfärgning med trypsin och Leischman 06027 Kromosompreparat-Analys och kvalitetsbedömning	Inkubator pHcbi Hanabi-PI OptiChrome PLUS Olympus BX61 Analysprogram GenASIs	ADS Biotec Kem-En-Tec Nordic Applied Spectral Imaging

Klinisk genetik	B-Kromosomanalys	06028 Blod- PHA-stimulerad odling av lymfocyter, skörd och kromosompreparation för karyotypering 06026 G-bandfärgning med trypsin och Leischman 06027 Kromosompreparat-Analys och kvalitetsbedömning	Inkubator pHcbi Hanabi-PI OptiChrome PLUS Olympus BX61 Analysprogram GenASIs	ADS Biotec Kem-En-Tec Nordic Applied Spectral Imaging
Klinisk genetik	Amn-Fosterkromosomanalys	06015 Amnionvätska-Omhändertagande, cellodling, skörd och kromosompreparation för karyotypering samt provhantering inför DNA-preparation 06026 G-bandfärgning med trypsin och Leischman 06027 Kromosompreparat-Analys och kvalitetsbedömning	Inkubator pHcbi OptiChrome PLUS Olympus BX61 Analysprogram GenASIs	Kem-En-Tec Nordic Applied Spectral Imaging
Klinisk genetik	CVS-Fosterkromosomanalys	06019 Chorionvilli-Omhändertagande, cellodling, skörd och kromosompreparation för karyotypering samt provhantering inför DNA-preparation 06026 G-bandfärgning med trypsin och Leischman 06027 Kromosompreparat-Analys och kvalitetsbedömning	Inkubator pHcbi OptiChrome PLUS Olympus BX61 Analysprogram GenASIs	Kem-En-Tec Nordic Applied Spectral Imaging
Klinisk genetik	Vävnad-Kromosomanalys	05714 Vävnadsbiopsi-Omhändertagande, cello dling, skörd och kromosompreparation för karyotypering samt provhantering inför DNA-preparation 06026 G-bandfärgning med trypsin och Leischman 06027 Kromosompreparat-Analys och kvalitetsbedömning	Inkubator pHcbi OptiChrome PLUS Olympus BX61 Analysprogram GenASIs	Kem-En-Tec Nordic Applied Spectral Imaging

Klinisk genetik	Amn-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	25887 DNA - QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	PCR-inkubator och ABI 3500xl	ABI
Klinisk genetik	B-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	25887 DNA - QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	PCR-inkubator och ABI 3500xl	ABI
Klinisk genetik	Vävnad-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	25887 DNA - QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	PCR-inkubator och ABI 3500xl	ABI
Klinisk genetik	CVS-QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	25887 DNA - QF-PCR (13, 18, 21, X och Y)	PCR-inkubator och ABI 3500xl	ABI
Klinisk genetik	Amn-MicroArray	10133 DNA - Kopietalsanalys med SNP-mikroarrayteknik 20640 Tolkning och bedömning av SNP-mikroarrayresultat	PCR-inkubator, Mikroarray GeneChip™Syst em 3000	Thermo Fisher Scientific
Klinisk genetik	CVS-MicroArray	10133 DNA - Kopietalsanalys med SNP-mikroarrayteknik 20640 Tolkning och bedömning av SNP-mikroarrayresultat	PCR-inkubator, Mikroarray GeneChip™Syst em 3000	Thermo Fisher Scientific
Klinisk genetik	B-MicroArray	10133 DNA - Kopietalsanalys med SNP-mikroarrayteknik 20640 Tolkning och bedömning av SNP-mikroarrayresultat	PCR-inkubator, Mikroarray GeneChip™Syst em 3000	Thermo Fisher Scientific
Klinisk genetik	Vävnad-MicroArray	10133 DNA - Kopietalsanalys med SNP-mikroarrayteknik 20640 Tolkning och bedömning av SNP-mikroarrayresultat	PCR-inkubator, Mikroarray GeneChip™Syst em 3000	Thermo Fisher Scientific
Klinisk genetik	B-Fragilt X	05178 DNA-Fragilt X (07628 DNA-Fragilt X metyleringsanalys)	PCR-inkubator ABI 9700, ABI Veriti kapillärelfores ABI 3500xl	ABI
Klinisk genetik	B-Riktad mutationsanalys	05993 DNA – Riktad sangersekvensering	PCR-inkubator och ABI 3500xl	ABI

2024-01-24

Klinisk genetik	B-Riktad mutationsanalys	30276 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4150	Illumina Agilent
Klinisk genetik	B-Exom Enstaka Gener	30276 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4150	Illumina Agilent
Klinisk genetik	B-Exom Singel	30276 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4150	Illumina Agilent
Klinisk genetik	B-Exom Trio	30276 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4150	Illumina Agilent
Klinisk genetik	B-Exom Kardiovaskulärpanel	30275 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4149	Illumina Agilent
Klinisk genetik	B-Exom Hyperkolestrolempanel	30276 DNA - Focused Exome - Twist	PCR-inkubator NextSeq500 NextSeq2000 TapeStation4150	Illumina Agilent

Klinisk genetik	G-WGS	30276-v.11.0 DNA - Focused Exome – Twist 57066 – v.1.0 WGS-data - databearbetning och tolkning	NGS-teknik**	N/A
Klinisk genetik	DNA- kopietalsanalys på exonnivå med SNP-arrayteknik	53969-v.1.0 DNA - Kopietalsanalys på exonnivå med SNParrayteknik	Mikroarray	PCR-inkubator, Mikroarray GeneChip™System 3000
Klinisk genetik	N/A *	05470 BioRobot EZ1, DNA/RNA-extraktion 05297 Chemagic DNA-extraktion 05310 Prepito DNA-extraktion 05295 DNA-extraktion för olika ändamål, Klinisk genetik	BioRobot EZ1 Chemagic Prepito	Qiagen Chemagen (PerkinElmer) Chemagen (PerkinElmer)
Klinisk patologi	1p19q deletionsanalys	06955 1p19q deletionsanalys	PCR-inkubator och ABI 3500xl	MRC-Holland Applied Biosystems ThermoFischer Scientific
Klinisk patologi	B- och T-cells klonalitätsbestämning.	06957 B- och T-cells klonalitätsbestämning	PCR-inkubator och ABI 3500xl	Invivoscribe Applied Biosystems ThermoFischer Scientific
Klinisk patologi	BRAF mutationsanalys	06958 BRAF mutationsanalys	Rotorgene	Qiagen
Klinisk patologi	DNA extraktion för NGS från FFPE	06949 DNA extraktion för NGS från FFPE	N/A	Qiagen

2024-01-24

Klinisk patologi	EGFR mutationsanalys	06956 EGFR mutationsanalys	Rotorgene	Qiagen
Klinisk patologi	Extraktion av ccfDNA från Liquid Biopsy	35683 Extraktion av ccfDNA från Liquid Biopsy	N/A	Qiagen
Klinisk patologi	Extraktion av DNA Molekylär Patologi	06967 Extraktion av DNA Molekylär Patologi	N/A	Qiagen
Klinisk patologi	Extraktion av RNA för fusionsgensanalys med NGS	30838 Extraktion av RNA för fusionsgensanalys med NGS	N/A	Qiagen
Klinisk patologi	Fusionsgensanalys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering	58680 Fusionsgensanalys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering	PCR-inkubator QIAxcel Advanced NextSeq2000	Qiagen Illumina
Klinisk patologi	HPV genotypning med Anyplex™ II HPV28 Detection	12699 HPV genotypning med Anyplex™ II HPV28 Detection	RT-PCR system CFX96	BioRad Seegene
Klinisk patologi	IDH mutationsanalys theascreen RGQ	39537 IDH mutationsanalys theascreen RGQ	Rotorgene	Qiagen

Klinisk patologi	KRAS mutationsanalys med KRAS Mutation Analysis Kit	06965 KRAS mutationsanalys med KRAS Mutation Analysis Kit	Rotorgene	Qiagen
Klinisk patologi	MGMT	08712 MGMT	PCR-inkubering och Pyrosekvensering PyroMark Q24	Qiagen
Klinisk patologi	Molekylär analys av Mikro Satellit Instabilitet (MSI)	06959 Molekylär analys av Mikro Satellit Instabilitet (MSI)	PCR-inkubator och ABI 3500xl	Promega Applied Biosystems ThermoFischer Scientific
Klinisk patologi	BRCA-analys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering	58469 BRCA-analys med QIAseq-panel och Illumina sekvensering	PCR-inkubator QIAxcel Advanced NextSeq2000	Qiagen Illumina
Klinisk patologi	Mutationsscreening av solida tumörer med QIAseq DNA-panel och Illumina sekvensering	58014 Mutationsscreening av solida tumörer med QIAseq DNA-panel och Illumina sekvensering	PCR-inkubator QIAxcel Advanced NextSeq2000	Qiagen Illumina
Klinisk patologi	Mycobakterium/Tuberculosis komplex detektion med qPCR på FFPE	29382 Mycobakterium/Tuberculosis komplex detektion med qPCR på FFPE	Rotorgene	Pathofinder
Klinisk patologi	Snittning och preanalys molekylärpatologi	35694 Snittning och preanalys molekylärpatologi	N/A	N/A

2024-01-24

Klinisk patologi	DNA kontamination detektion PRE-PCR arbetsytor	57100 DNA kontamination detektion PRE-PCR arbetsytor	Rotorgene	N/A Qiagen BRAF kit
Klinisk Kemi	B-DNA-HFE	56781 B-DNA-HFE genotyp med LaCAR LC Genie III	LC genieIII	LaCAR
Klinisk Kemi	B-LCT	57763 B-Laktosintolerans,DNA (LCT 13910), med LaCAR LC Genie III	LC Genie III	LaCAR
Klinisk Farmakologi	TPMT-G	57305 TPMT genotyp med Genie III	LC Genie III	LaCAR
Klinisk Farmakologi	DPDgen	58382 DPYD genotyp med LC Genie III	LC Genie III	LaCAR