

Kvalitetssikring af molekylærpatologiske analyser.

Denne anbefaling er udarbejdet af Udvalg for Molekylær Patologi (UMP) under Dansk Patologiselskab (DPAS). Som et led i kvalitetssikring af molekylærpatologiske analyser anbefales det, at alle laboratorier deltager i eksterne kvalitetssikrings test med de molekylærpatologiske analyser, der anvendes til rutinemæssig diagnostik og opfølgning. UMP anbefaler deltagelse i kvalitetssikrings tests ca. en gang årligt pr. analyse. Nedenstående tabel indeholder information om internationale kvalitetssikrings programmer, der kan anvendes til en lang række af de nuværende molekylærpatologiske analyser. Listen er ikke nødvendigvis fuldstændig.

OVERSIGT OVER KVALITETSPROGRAMMER			
UDBYDER	PROGRAMNAVN	TARGET	KOMMENTAR
ESP (EQA European Society of Pathology)	ESP Lung External Quality Assessment Scheme	hotspot varianter i EGFR	mulighed for at rapportere KRAS/NRAS/BRAF status også
	ESP Colon External Quality Assessment Scheme	hotspot varianter i KRAS/NRAS/BRAF	
	MET scheme	MET exon 14 skipping	kommer sammen med ESP lunge EQA prøver
	IQN Path cfDNA External Quality Assessment Scheme	EGFR i plasma prøver fra lungekræft pt	
	Euroclonality	IGH, TCR	
UK NEQAS Molecular Genetics	Myloid gene panel	Hot spot: ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1, WT1. Alle kodende exons: ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TET2, TP53 og ZRSR2	Dette er stadig en pilot som ligger under UK-NEQAS Leucocyte Immunophenotyping
	BRCA (ovarian cancer)	BRCA	somatisk og germline
	BRCA Hereditary Breast and Ovarian Cancer	BRCA1/2	
	Breast Cancer PIK3CA pilot	PIK3Ca	
	BCR-ABL1 and AML Translocation Identification	Inv16, t(8;21), t(15;17), t(9;22)	
	BCR-ABL1 kinase domain mutation status	BCR-ABL1	

	BCR-ABL1 Major Quantification	BCR-ABL1 mutation (sanger sekventering)	
	BRAF p.Val600Glu (V600E) mutation status for Hairy cell leukemia	BRAF V600E	
	cfDNA in Lungcancer	EGFR, KRAS	
	Colon Cancer	KRAS, NRAS og BRAF	Der skal laves rapport på alle cases
	Colon Comprehensive	KRAS, NRAS, BRAF, MSI, MLH1-methylering	
	DNA extraction from FFPE	Ekstraktion af DNA samt kvalitetsmåling. DNA sendes retur til ekstern vurdering.	
	FLT3 mutation status	FLT3ITD	
	GIST (geno)	KIT, PDGFRA	
	Hereditary Cancer	BRCA1/2	
	IgH/TCR Clonality status	IgH/TCR klonalitet (fragment analyse)	
	JAK2 p.Val617Phe (V617F) mutation status	JAK2 V617F	
	KIT p.Asp816Val (D816V) mutation status for mast cell disease	KIT D816V	
	Lung Cancer Scheme	EGFR, KRAS, BRAF, PIK3CA	
	Lung Cancer Comprehensive	EGFR, KRAS, BRAF, PIK3Ca, Met (ex.14 skipping), ALK og ROS (overexpression og arrangements), RET (arrangements), HER Whole gene SNV	
	Melanoma	BRAF, NRAS, KIT	
	MSI (genotyping)	Microsatellite instability	
	MMR	mismatchrepair MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	methylering i promoter- regionerne
	NGS Pilot somatic	Frit valg af NGS panel	
	NPM1 mutation status	NPM1 mutationer	
	NTRK pilot	NTRK fusioner	
	Paediatric acute leukemia translocations	multiplex for 28 translokationer	
	Prostate pilot	BRCA1/2	
GenQA	Lung Cancer Comprehensive	EGFR, ALK, ROS1, BRAF, KRAS, MET, RET, PIK3CA HER2 testing	EGFR er obligatorisk, alle andre optional
	Colorectal Cancer Core	KRAS, NRAS, BRAF	
	Chronic Lymphocytic Leukaemia (CLL) TP53 mutation analysis	TP53	

	CNS tumor - molecular analysis	MGMT methylering, IDH1/IDH2 mutationer, 1p/19q FISH analyse	
	EuroClonality/BIOMED 2 (IgH and TCR)	IGH og TCR	
EUROCLONALITY	IG (IGHV, IGHD, IGHJ)	IG	
European research initiative on CLL	Chronic lymphocytic leukemia	TP53	
QCMD	HPV panel	HPV typering	
National Institute of Biological Standards and Controls, UK			
Andre paneler der har været udbudt eller udbydes, men hvor der ikke deltager laboratorier			
UK NEQAS	NGS Pilot Somatic		udbudt 2016 og 2017
UK NEQAS Molecular Genetics	HPV panel	HPV	har ikke været udbudt siden 2016
WHO (International HPV Reference Laboratory, Karolinska University Hospital)		HPV	

Udarbejdet af:

UMP, november 2022.

Rettelser eller tilføjelser til listen kan sendes til louise.laurberg.klarskov@regionh.dk (kontakt i UMP).