



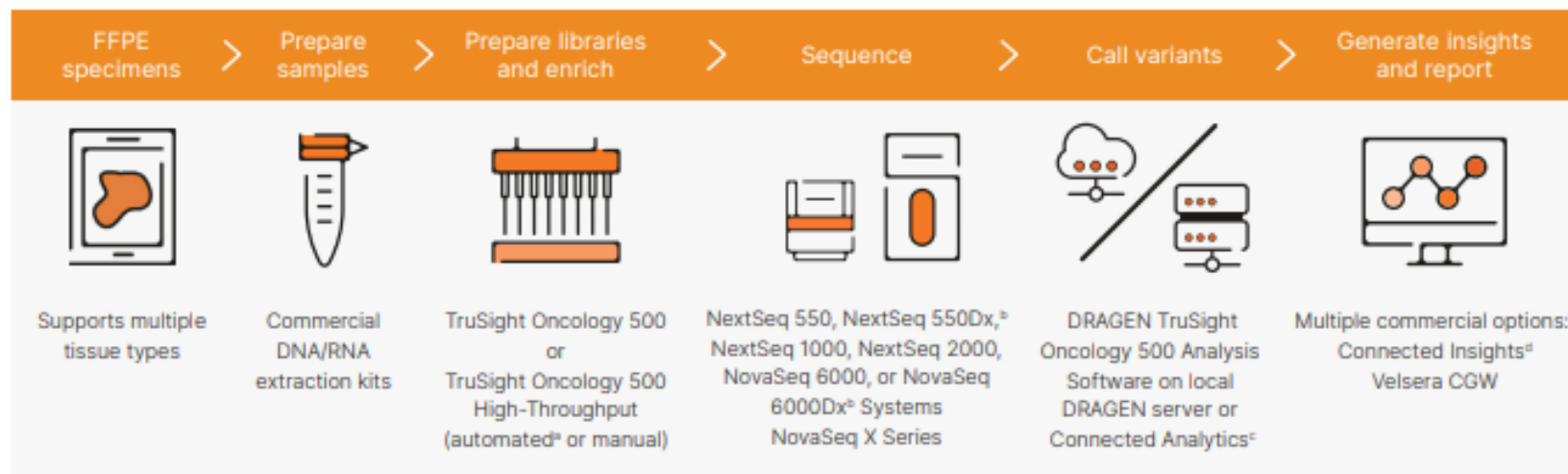
**Prostata BRCA test, Klinisk Patologi, Vejle Sygehus**  
*Trine Block Mattesen, Klinisk Akademiker, PhD*

28-10-2025



# BRCA test med TSO500

- TSO500 assay til BRCA test (siden 2022)
- KUN svar på BRCA1+2 (virtuelt panel)
- Mutationer + helgens deletioner

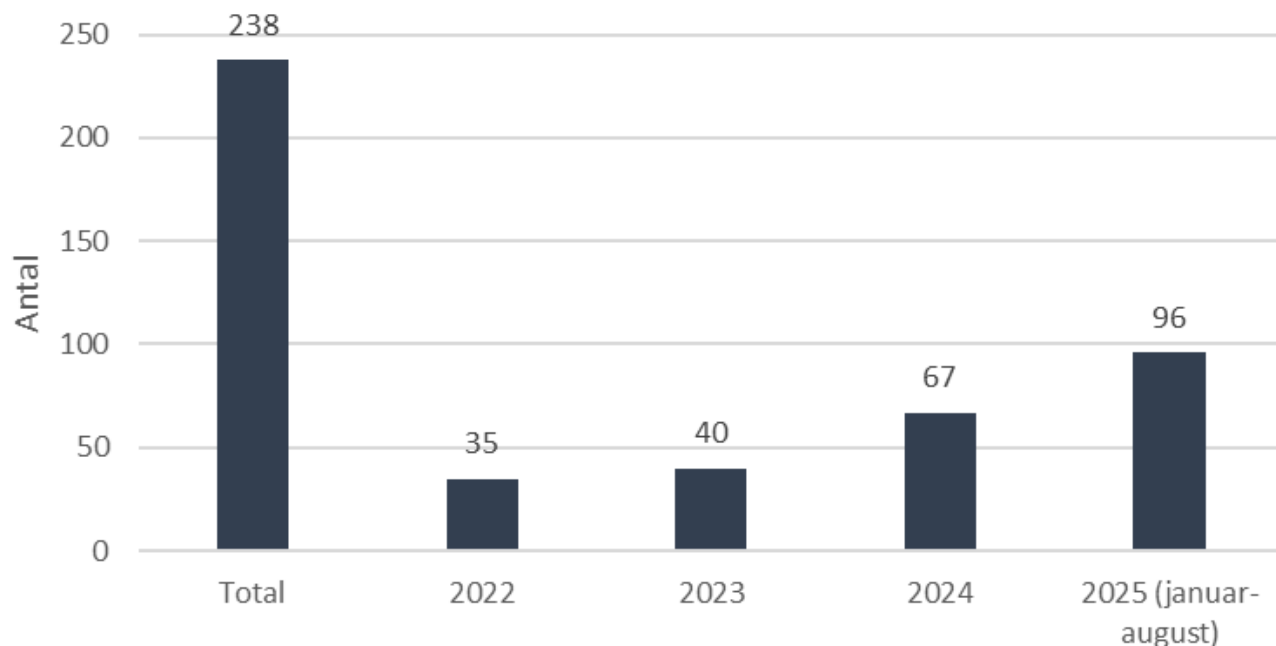




# BRCA test med TSO500

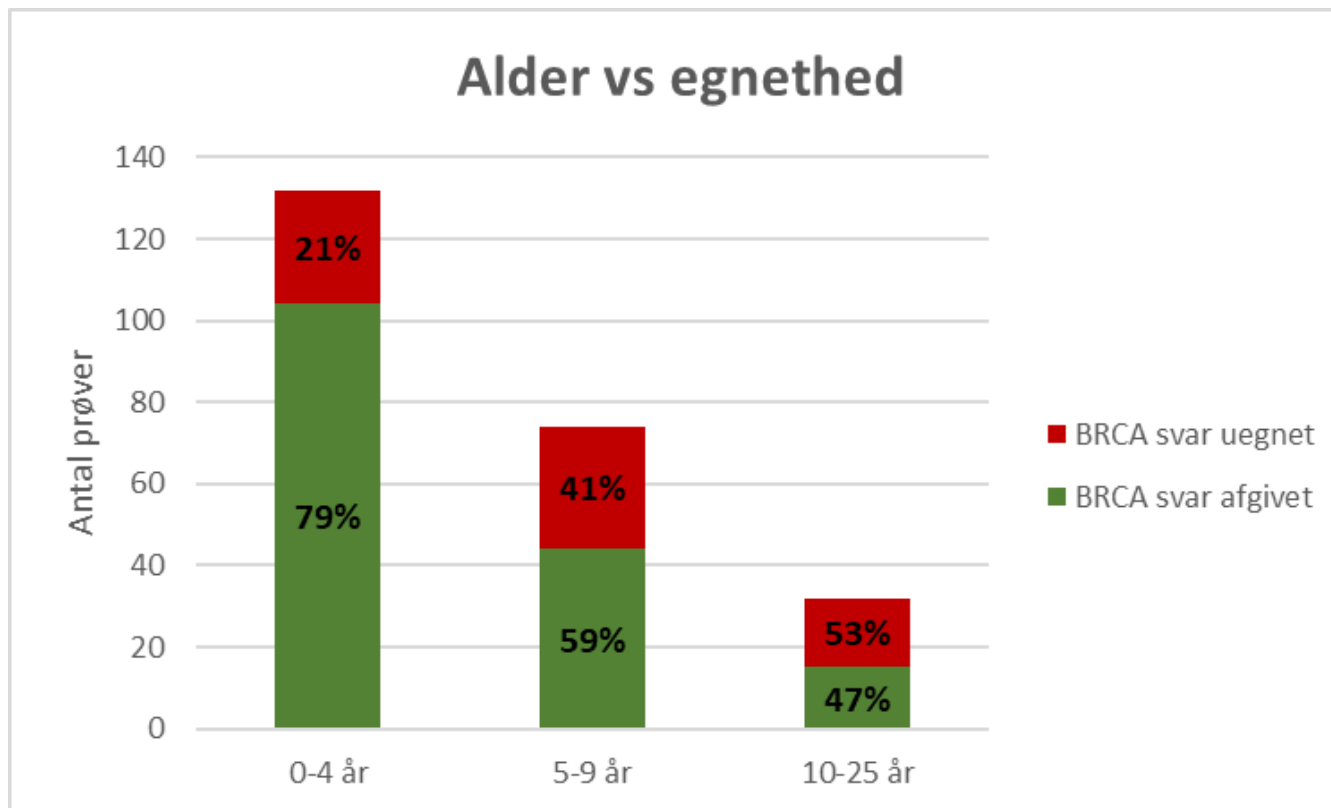
- **Hvorfor TSO500 til test af to gener?**
- Analysen var indkørt på afdelingen i 2022
- På daværende tidspunkt ønskede vores onkologer det fulde svar
- Har for nuværende ikke fundet andet assay til detektion af helgens deletioner

## BRCA analyser 2022-2025

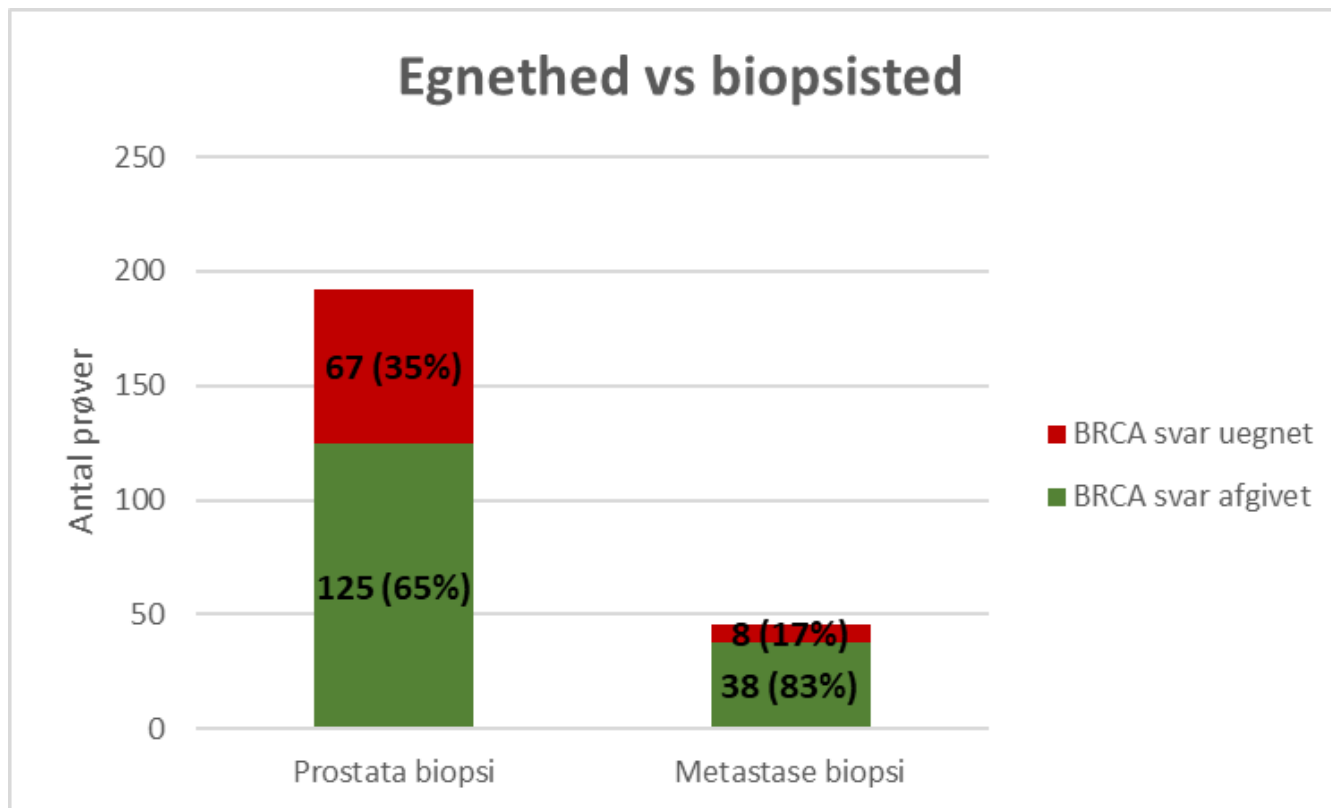


- BRCA svar afgivet: 163 (68,5%)
- Uegnet svar afgivet: 75 (31,5%)
  - 17 med for lav input (23%)
  - 58 med for lav QC (77%)

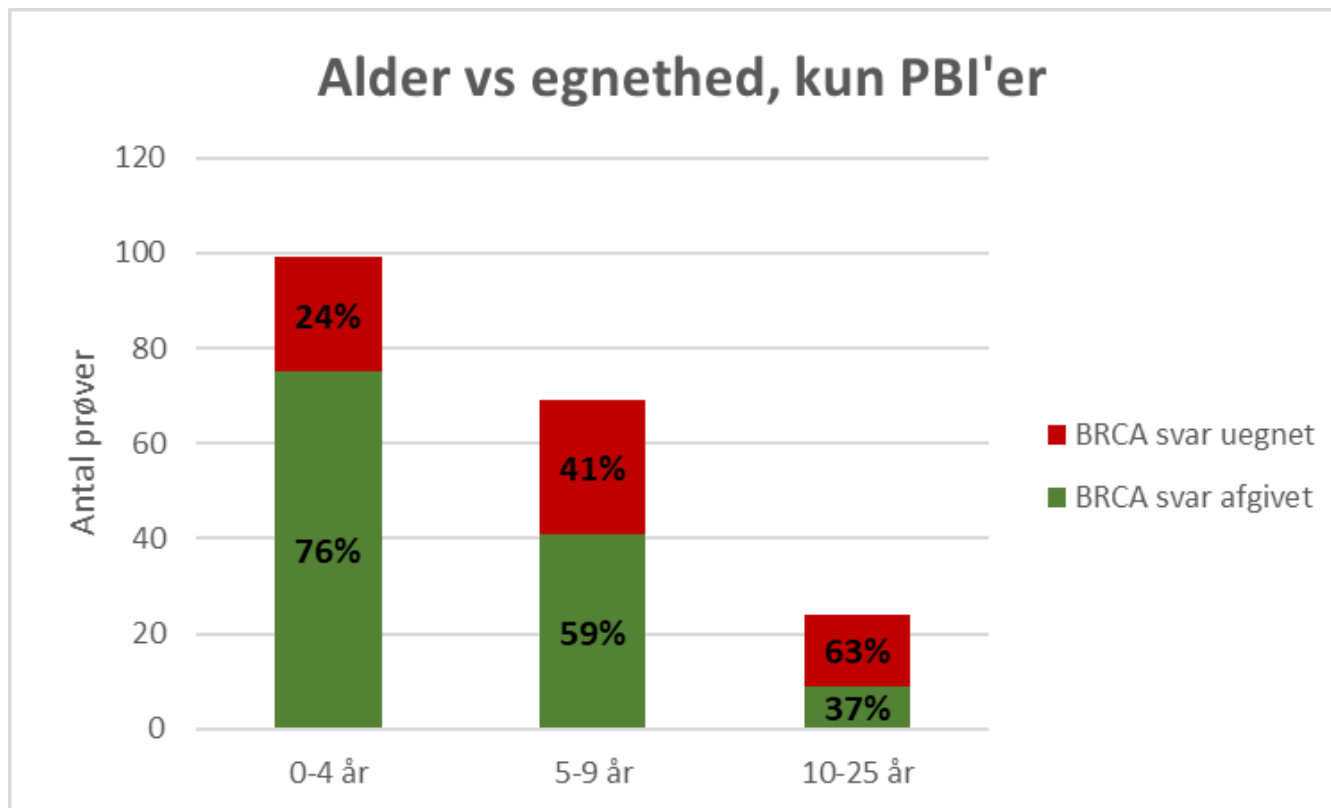
# BRCA test – hvorfor så mange uegnede?



# BRCA test – hvorfor så mange uegnede?



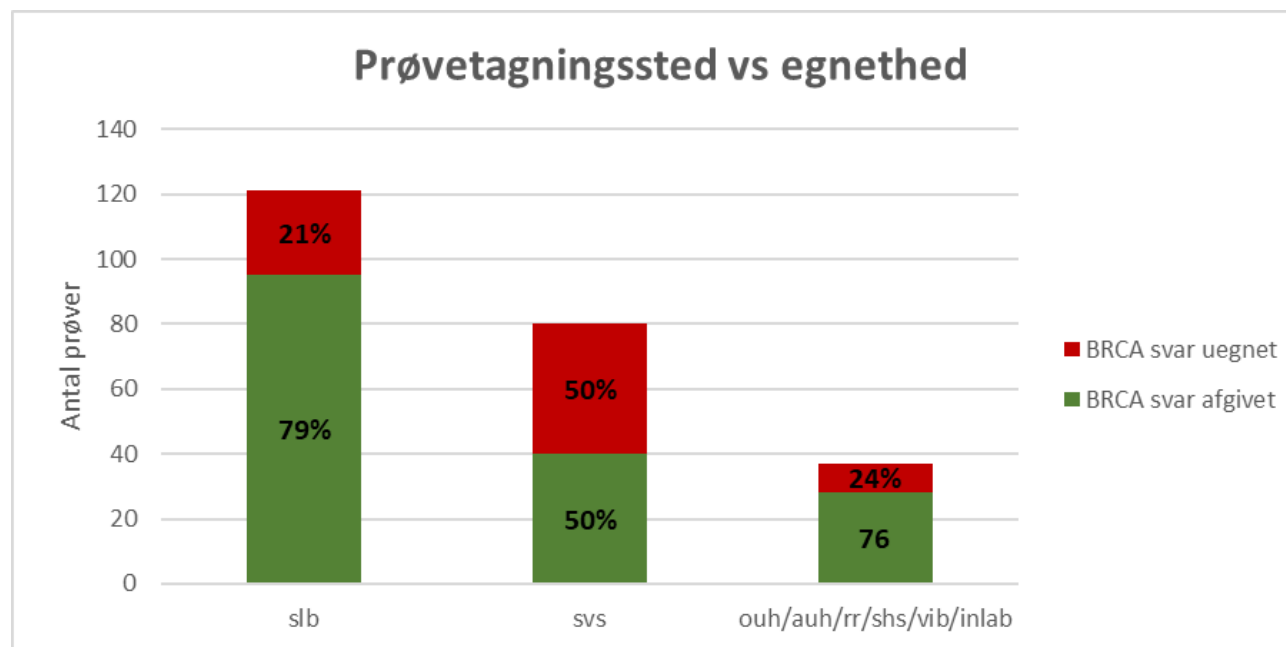
Biopsi alderen påvirker (forventeligt) kvaliteten af DNA'et og dermed BRCA analysen



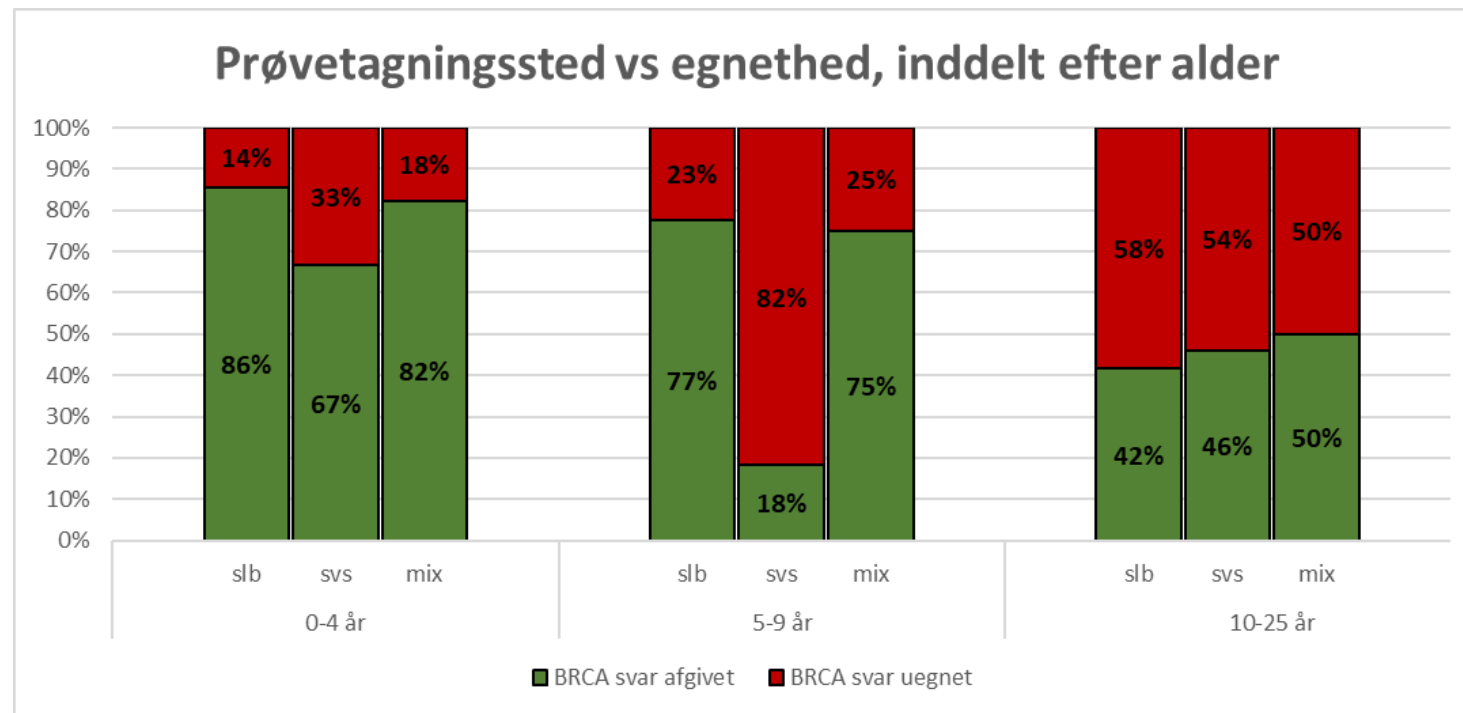


# BRCA test – hvorfor så mange uegnede?

50% af materialet rekvireres udefra → er der forskel på kvaliteten af materialet ift hvilket sygehus der har taget biopsien/foretaget vævspræparering



Tyder på at vævs  
håndteringen/præpare-  
ringen påvirker  
kvaliteten af DNA'et

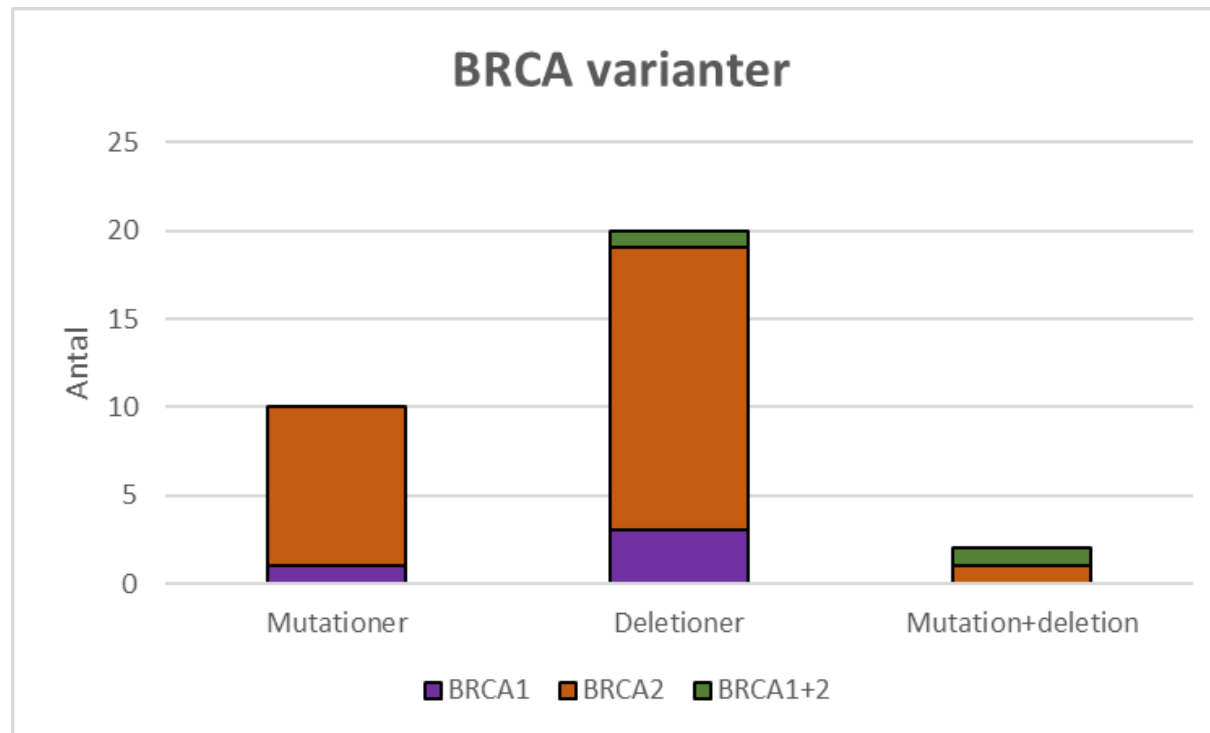




# Lokale tiltag for at forbedre BRCA testen

- Igangsat undersøgelse af sammenhæng mellem hurtig vævspræpareringsprogram og egnethed af BRCA analyserne
- Assay til test af DNA kvaliteten
- Speedvac for øget input
- Optimering af oprensningsprotokoller

- BRCA svar afgivet: 163
  - BRCA wt: 131 (80,4%)
  - BRCA positiv: 32 (19,6%)
  
- BRCA1+2 mutationer: 12 (7,4%)
- BRCA1+2 deletioner: 20 (12,3%)
  
- MLPA analyse på de første 5 påviste deletioner
- Alle deletioner svares ud med forbehold
- Der svares ud både mono- og biallele tab ud





## **Prostata analyser:**

- **AUH**
- **Herlev**
- **Aalborg**
- **OUH**
- **Køge/Roskilde, SUH**
- **Riget (GM)**
- **SVS/SHS (Vejle)**
- **Hvidovre**

# Prostata analyse på AUH

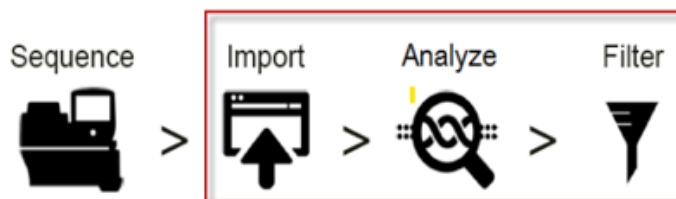
**Metode:** Analyse udføres på Oncomine™ Gynecological Panel

- Indeholder 19 gener, enten hotspot regioner eller fuldt dækkede
- Benytter virtuelt panel på BRCA1 & BRCA2 som er fuldt dækket

**Platform:** Library + templating på Ion Chef System og sekventering Ion GeneStudio™ S5

**Workflow:** Analyseres på IonReporter 5.10

- Ion Torrent Variant Calling
- Eget workflowfilter



**Output:**

- Svare alle VUS, sandsynligvis patogene og patogene varianter ud (analysen udføres også på enkelte ovarie cancer patienter, derfor svares BRCA1 også ud)
- Svare ikke CNVer ud

**Prøveload:** Inden for det sidste år har vi kørt 10 analyser på prostata

- 6 uden fund af varianter (væv fra 2019-2024)
- 4 uegnet (væv fra 2005-2018)

- *Vi forsøger at opfordre vores patologer til ikke at bestille analysen på for gammelt væv, da det ofte indeholder rigtig mange deamineringsartefakter*
- *Vi flytter analysen over på TSO500 næste år*

# BRCA 1/2-analyser på HGH (somatiske mutationer)

- Prostata cancer: Oncomine BRCA Research Assay
  - Fordel: Lille panel, god dækning inkl. CNV for LGR, muligt med lavt DNA-input
  - Udfordringer: INDEL i homopolymerområder og enkelt-exon deletioner
  - Bestilles oftest på arkivvæv fra diagnostisk biopsi og ctDNA
  - Positiv-procenten 2025:
    - P/LP: 2,5%, VUS: 2,5%
- Cholangiocarcinom og Ovarie cancer: Oncomine Comprehensive Assay Plus
  - Fordel: Omfattende samtidig info, der anvendes enten i std-beh eller ved eksperimentiel beh. , muligt med lavt DNA-input
  - Udfordringer: INDEL i homopolymerområder og LGR-detektion ved høj MAPD

# BRCA mutationsdetektion i prostata

- Testet siden marts 25
- Oprenses fra 2 blokke – pooles
- Køres i duplikat på MIniHRS panel fra Sophia Genetics
  - Fund rapporteres kun ved detektion i begge duplikater
    - Helgens-deletioner/store rearrangementer påvises ikke
- Positivrate 2/19 (10,5 %)
  - Begge BRCA2 missense mutationer