



Genetiske undersøgelser

Udvikler sig



**SUNDHEDSDATA-
STYRELSEN**

NPU terminologien udvikles i projektregi

- Internationale NPU-projekter, der udvikler nye fagområder, er baseret på frivilligt arbejde.
- Projekter varer typisk 3 - 4 år
 - Thrombose og hæmostase 1997
 - Sporelementer 1997
 - Reproduktion og fertilitet 1997
 - Mikrobiologi 1999
 - Biokemi 1999
 - Farmakologi og toksikologi 1999
 - Allergologi 1999
 - Blodbank og immunologi 2003
 - Genetik 2004
 - Klinisk og miljømæssig toksikologi 2007
- Sværere at finde ressourcer til at revidere NPU systemets principper, end det var til at etablere dem

De første genetik koder er allerede for primitive

Internationalt NPU projekt for genetik 2001 - 2004

- Handlede mest om 'inborn errors of metabolism'
- Alle variationer blev beskrevet som 'sekvensvariation', og alle specifikke varianter fik reference til databasen OMIM:
 - DNA(spec.)—APOB-gen; sekv.var. = ?
 - DNA(spec.)—APOB-gen(MIM107730.0009); entitisk antal(0 1 2) = ?

Nye teknikker skabte nye begreber og nye resultattyper

- Behovet for kodning på området voksede
- OMIM databasen blev insuffisient som teknisk reference
- Kodeudgivelsen præget af terminologiske eksperimenter ☹️

Nyt internationalt NPU projekt om genetik søsat i 2013

Projektet forventes at slutte sommer 2017

PROPERTIES AND UNITS IN THE CLINICAL LABORATORY SCIENCES PART XXIV. Properties and Units in Clinical Molecular Genetics (Technical Report 2017) ¹

(IFCC–IUPAC)

Prepared for publication by

Ulla M. Petersen¹, Ariadna Padró de Miquel², Graham Taylor³, Jens
Michael Hertz⁴, Rebecca Ceder⁵, Xavier Fuentes Arderiu⁶, Johan
den Dunnen⁷

¹ *The Danish Health Data Authority, Denmark* ² Clinical Laboratory, IDIBELL – Hospital
Universitari de Bellvitge, Spain ³ *Guy's, St Thomas's & King's College Hospitals, Great
Britain* ⁴ *Odense University Hospital, Denmark* ⁵ Equalis, Sweden ⁶ *Barcelona, Spain* ⁷
Medical Center, Leiden University, Netherlands

Behov for mange nye terminologiske modeller

Nye teknikker, begreber og fagområder

- Analyse af enorme datamængder
- Kvantitering af gener og varianter
- Hurtig sekventering af gener og hele genomer

- Cancergenetik
- Blodtypegenetik og cellemarkører
- Farmakogenetik og personlig medicin
- Epigenetik
- Non-invasive prænatal testing (NIPT)

Ikke alle genetiske undersøgelser kan defineres af en NPU-kode

- NPU koder er udviklet til svarafgivelse, ikke bestilling
- NPU systemet kan ikke beskrive problemorienterede 'analysepakker'
- Paneler for kendte genetiske fænotyper beskrevet i OMIM kan få en NPU kode – for man ved hvad det er og hvilke gener der er relevante
- Problemorienterede 'pakker' med brede og uklare mål ('Neurology: Sequencing Panel', 'Intellectual Disability NGS Panel') kan ikke beskrives med en NPU kode
- Men de mange forskellige geners fundne varianter kan formidles enkeltvis via NPU koder

Der arbejdes på det 😊

Hvilken granulering af egenskaber behøves?

- Seneste projektgruppemøde i Leiden 3. februar vedtog en mere granuleret model
- Nu skal det afprøves hvordan den model kan tilpasses aktuelle laboratoriesvar – det gør vi i øjeblikket
- skal vi nu udarbejde efterspurgte NPU-koder efter arbejdsgruppens foreløbige beslutninger?
- eller vente til vi er sikre på den endelige model?

Vi har gjort lidt af begge dele – lagt skinnerne mens toget kører



Det er en fortsat proces i alle specialer

- I internationalt NPU-regi forsøges at etablere arbejdsgrupper til andre fagområder, der også har behov for (videre)udvikling af NPU koder
- Øverst på ønskesedlen er fagområderne
 - Immunologi – bl.a. flowcytometri
 - Mikrobiologi – bl.a. mikroorganismers genetik
 - Klinisk fysiologi – helt nyt område
- Den teknologiske udvikling stopper jo ikke

Og der kommer også resultater





SUNDHEDSDATA- STYRELSEN

Sundhedsdatastyrelsen
Ørestads Boulevard 5
2300 København S

T: +45 7221 6800

E: kontakt@sundhedsdata.dk

W: sundhedsdata.dk