

## Anbefaling ved svarudformning af genetiske analyser

Svarafgivelse på genetiske analyser bør følge opsætningen af svarrapporter beskrevet i MedCom-standarden XRPT07 "Det gode XML Genetik svar", som findes på MedComs hjemmeside ([De gode XML laboratoriesvar - MedCom](#)).

Opsætningen af svarrapporten er udarbejdet af MedCom sammen med en faglig arbejdsgruppe bestående af repræsentanter fra DSKI, DSKB og DSMG.

Anbefalingen er udarbejdet til XRPT07 version XRO731G, hvori arbejdsgruppens sammensætning fremgår.

Herværende anbefaling er udarbejdet for yderligere uddybning i anvendelsen af udvalgte felter i standarden.

Det er arbejdsgruppens ønske, at felterne anvendes så ens som muligt nationalt. Dels for at forenkle variationen i analysesvar, som en kliniker kan modtage, dels for at ensrette f.eks. nomenklatur så meget som muligt af hensyn til indberetning til svardatabaser. Herved simplificeres frittekstsøgninger, da strukturerede indberetninger for nuværende ikke er muligt.

Anbefalingerne knytter sig til felterne **Resultat**, **Konklusion** og **Analysemetode** for den enkelte analyse på rekvisitionen samt **Samlet konklusion** for hele rekvisitionen.

### Felter til den enkelte analyse på rekvisitionen

#### Resultat

- Teksten i feltet bør være kort og kun beskrive resultatet.
- Resultatet bør kunne læses uafhængigt af konklusionen.
- Det er vigtigt, at man ud fra informationen i feltet præcist beskriver, hvad der er fundet, dvs. nukleotidskift, kromosomlokalisering, karyotype etc. angivet med den korrekte nomenklatur (se nedenfor).
- Ved analyser med normalt resultat, hvor dette ikke kan angives med international nomenklatur, bør anvendes enkelt sprogbrug f.eks. "intet abnormt" eller "normalt resultat".
- Ved metoderne sekventering, MLPA og lignende bør anvendes den til svartidspunktet gældende HGVS nomenklatur, mens kromosomal mikroarray og karyotypering bør anvende ISCA- og ISCN-nomenklatur.
- Klassificering af varianten bør fremgå.
- Zygositet bør angives.

## **Konklusion**

- Feltet anvendes til at forklare fundet og angive anbefalinger til, hvordan resultatet skal fortolkes. Dele af konklusionen kan med fordel indeholde tekst i form af standardfraser (som kan tilpasses) til forventede resultattyper. Det giver en mere ensartet svarrapportering og letter forhåbentlig svarmodtagers forståelse af svaret.
- Det forudsættes, at resultatfeltet angiver nomenklaturen til fundet, samt at analysemetodebeskrivelsen er fyldestgørende og indeholder forbehold til teknikken.
- Konklusionen bør indeholde:

### **Afsnit med beskrivelse og fortolkning**

- Forklaring af resultatets betydning, med almindelige ord, med en kort samlet linje om fundene, så kliniker hurtigt får et overblik (her skal anføres zygositet). Denne linje bør være øverst i konklusionen.
- Resultatet set i forhold til indikationen for analysen, eventuelle tidligere fund hos patienten eller kendt familieanamnese. Desuden angives eventuel referenceværdi.
- Fortolkning og kobling til klinisk viden og anvendelse, relevante referencer, in-silico prædiktion, databaser etc.
- Sammenligning med tidligere resultater, hvis relevant, fundet i relation til litteratur eller tidligere fund i laboratoriet.
- Vedrørende angivelse af variantalfrekvens (antal reads) bør denne angives ved mistanke om mosaiktilstand.

### **Afsnit med konklusion og anbefalinger**

- Eventuelt inklusivt anbefalede opfølgende kliniske/metaboliske undersøgelser.
- Anbefalinger vedr. prænatal diagnostik og anbefalinger eller tilbud om genetisk rådgivning af patienten eller familiemedlemmer.

### **Afsnit med bemærkninger**

- Eventuelle forbehold som ikke er beskrevet andetsteds f.eks.:
  - Maternel kontaminering, forringet kvalitet, egnethed af primære prøve eller genetisk heterogenitet.
  - Resultater/fortolkninger fra henvisningslaboratorier eller analyse lavet i forskningsregi.
  - Ansvarsfraskrivelse (udenlandske prøver).
  - Indberetning til registre eller databaser.

## Analysemetode

- Kort beskrivelse af de anvendte metodologier inkl. deres begrænsninger og dermed forbehold for analysens omfang.
- Ved anvendelse af henvisningslaboratorium bør det fremgå hvilke dele af analysen, der er foretaget hvor.
- Evt. sensitivitet og specificitet, hvis muligt for metoden.
- Hvad rapporteres? (F.eks. C3, C4 og C5 men ikke C2 og C1).
- Evt. akkrediteringsstatus for analysen.

## Samlet konklusion for hele rekvisitionen

- Feltet giver mulighed for at udforme en samlet konklusion til hele rekvisitionen i de tilfælde, hvor der er flere analyser og eventuelt flere materialer på en rekvisition.
- Feltet er ikke obligatorisk.
- Man kan vælge, om man hovedsageligt vil anvende den samlede konklusion som konklusion for alle underliggende analyser, eller om man primært vil anvende den analysespecifikke konklusion.
- I de tilfælde, hvor man vælger at anvende den samlede konklusion, er det vigtigt, at en kliniker umiddelbart kan se, om alt knyttet til en analyse eller rekvisition er læst.
  - Hvis man primært anvender den samlede konklusion, bør der henvises hertil i den analysespecifikke konklusion (obligatorisk felt).
  - Hvis man primært anvender de analysespecifikke konklusioner, men også skriver lidt i den samlede konklusion, bør det være tydeligt i denne, at der er yderligere information i de underliggende konklusioner.
- Hvis man primært anvender den samlede konklusion, bør indholdet være struktureret som beskrevet under den analysespecifikke konklusion.

### **Eksempler på, hvor man kan anvende en samlet konklusion**

- Infertilitetsudredning, hvor der er f.eks. er foretaget kromosomanalyse, CFTR analyse og Y-deletions analyse.
- Hvis rekvisitionen indeholder flere typer af prøvemateriale med forskellige underliggende analyser, hvor en samlet konklusion på alle resultaterne udgør det kliniske beslutningsgrundlag for klinikerne.

### **Forslag til tekstuel opbygning**

- "Samlet konklusion på analyse X og Y på prøvemateriale A og B" enten som overskrift eller direkte fortsættelse med "...viser ....."