

WMDP-richtlijn verslaglegging moleculaire diagnostiek in de pathologie.

Introductie

Eenduidige en uniforme verslaglegging is essentieel voor betrouwbare overdracht van informatie. Met name in een gebied zoals de moleculaire diagnostiek, met snelle ontwikkelingen op technisch gebied is dit cruciaal, zodat ook in de toekomst, als de technieken verder zijn voortgeschreden, te achterhalen is welke resultaten zijn verkregen, en met welke methodieken.

Deze richtlijn geeft aan welke onderdelen in elk geval in verslagen moeten worden weergegeven. Het verdient aanbeveling deze items puntsgewijs en compact weer te geven.

Wijze van verslaglegging

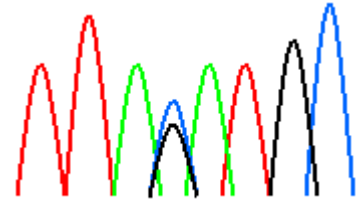
Het verslag dient te worden verwerkt in een pathologie-verslag, waardoor de uitslag ook wordt gearchiveerd in PALGA. Het is wenselijk de tekst in een aparte rubriek weer te geven.

In het verslag dienen de volgende items te worden opgenomen. De essentie wordt in de uiteindelijke conclusie van het PA-verslag door de patholoog geformuleerd, en deze autoriseert het PA-verslag.

In de verslaglegging van een extern (uitvoerend) laboratorium is het optioneel om aan te geven of de histologie conform de diagnose van het aanvragend laboratorium is.

Onderdelen verslag moleculaire diagnostiek:

- 1. Naam aanvragend of uitvoerend laboratorium (bij uitvoering van de test door extern laboratorium).**
- 2. Titel en omschrijving van de test.**
Bijvoorbeeld 'KRAS-mutatieanalyse exon 2 ivm therapiekeuze', of 'microsatellietinstabiliteitsanalyse als voorscreening van mogelijke erfelijke defecten in het mismatch-repairsysteem'.
- 3. Uitgangsmateriaal, nummer en soort** (T/B/C/S-nummer, blokje; Vers/FFPE/alcohol-gefixeerd cytologisch mat.)
Bijvoorbeeld: Tumor T10-12345 blok B, FFPE, Normaal T10-12345 blok A, FFPE
- 4. Bij DNA-isolatie: tumorcelpercentage, door wie bepaald/gecontroleerd.**
- 5. Geteste gen(en),** volgens standaardnomenclatuur (Zie de website van de Human Genome Nomenclature Committee: www.genenames.org.) Het NCBI



reference sequence nummer (RefSeq) van het geteste gen moet in de administratie herleidbaar zijn. Weergave in het verslag is optioneel.

(Zie www.ncbi.nlm.nih.gov/CCDS/)

Voorbeeld: EGFR (RefSeq NM_005228.3); KRAS (RefSeq NM_004985.3)

6. Gebruikte methode

Bijvoorbeeld: In situ hybridisatie, HRM, sequentieanalyse, naam van commerciële kit etcetera

7. Resultaat volgens standaardnomenclatuur. Mutaties bij voorkeur met cDNA sequentie en eiwitsequentie. (Zie: www.hgvs.org/mutnomen/)

Bijv. c.35G>A, p.(Gly12Asp)

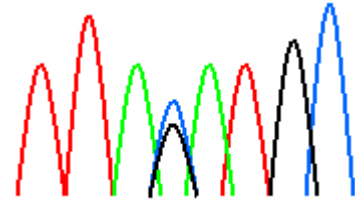
8. Opmerkingen, zonodig, bijvoorbeeld over betrouwbaarheid van de test, aberrante controles, laag tumorcelpercentage, slecht DNA etcetera

9. Conclusie, waarin:

- analytische interpretatie van het testresultaat.
- klinische interpretatie van het testresultaat (optioneel). Hoewel de keuze voor een te gebruiken therapie niet tot de expertise van de patholoog/moleculair bioloog behoort, kunnen de implicaties van met name bijzondere of complexe mutaties toch tot het expertisegebied van moleculair biologen behoren.

Bijvoorbeeld: Er is een mutatie in exon 2 van het KRAS gen aangetroffen. Tumoren met een activerende mutatie in KRAS reageren relatief slecht op therapie gericht tegen EGFR.

10. Ondertekening/autorisatie van de testuitslag door bevoegde persoon (patholoog, moleculair bioloog of andere, door hen bevoegde, persoon).



Werkgroep Moleculaire Diagnostiek in de Pathologie
juni 2012

Voorbeeld:
verwerking uitslag in PA-verslag

The screenshot shows the PALGA web interface for a pathology report. The report details a colon adenocarcinoma with KRAS mutation analysis. Key information includes:

- Dataset:** Patholoog, Assistent, Uitgesneden, Dat.verzending, Aard materiaal.
- Message:** Dit rapport is niet geautoriseerd.
- Klin. gegevens:** Tumor colon ascendens met levermetastasen. Aard?
- Macroscopie:** 3 biopsies, diameter 2 mm, ti. 1C.
- Microscopie:** Doorsneden door 3 colonsiijmvliesbiopsies, die allen zijn opgebouwd uit desmoplastisch stroma met hierin een atypische epitheliale proliferatie groeiend in cribriforme buisstructuren.
- AANVULLEND BERICHT, d.d. 31-10-2011:** 28-10-2011 KRAS mutatie-analyse i.v.m. therapiekeuze. DNA geïsoleerd uit paraffine weefsel T11-90100, 50% tumorcellen (gecontroleerd door 'patholoog'). KRAS RefSeq NM_004985.3: PCR en sequentie-analyse codon 12, 13 en 61: mutatie c.35G>A, p.(Gly12Asp)(exon2).
- Opmerkingen:** geen.
- Uitslag:** er is een activerende mutatie aangetoond in KRAS. Tumoren met een activerende mutatie in KRAS reageren relatief slecht op therapie gericht tegen EGFR. Moleculair verslag geautoriseerd door 'moleculair bioloog'.
- Conclusie:** Colonbiopsies: adenocarcinoom. Er is een activerende mutatie aangetoond in KRAS. Tumoren met een activerende mutatie in KRAS reageren relatief slecht op therapie gericht tegen EGFR.
- Diagnose 1:** colon*biopsi*adenocarcinoom*moleculaire biologie

The interface also shows a left-hand navigation menu with options like 'Zoek rubriek', 'Herstellen', 'Oplossen + Sluiten', 'Eigenschappen', 'Dagelijks', 'Beheer', and 'Extern'. The bottom status bar shows the user is 'saskiab' and the system is 'UDPS'.