

Årsberetning fra Udvalg for molekylær genetik under DSKI.

9 marts 2018

Der har været et møde i udvalget i tilknytning til DSKI årsmøde 2017.

Udvalget har fået et nyt medlem og et andet medlem er udtrådt. Der har været ønske om diskussion af udvalgets formål og virkeområde.

Der er fortsat en udtalt tendens til at samle apparatur kapaciteten centralt.

Århus KIA er fortsat førende hvad angår exomanalyser.

En række targetterede sekventerings analyser til rutinebrug er implementeret på flere KIA.

Der har været lidt email aktivitet mellem medlemmerne vedr forslag fra Klinisk genetik ang central database med genetiske patient svar og Marianne, OUH har lavet samlet svar fra udvalget.

Mette Christiansen, AUH har ydet hjælp til Blodbanken, RH vedr vanskelig exom analyse hvor det har været svært at finde oplagt kandidat variant til kausal forståelse af patientens sygdom.

Der synes således fortsat at være store udviklingsmuligheder for NGS anvendelse på landets klinisk immunologiske afdelinger.

AUH, KIA har analyseret 35 exomer i 2017, ikke nogen fuld genomer

OUH, KIA: kører ikke exomer/genomer p.t.; men et stort NGS panel rettet mod primær immundefekt. OUH har kørt ca. 45 fra april (sat i drift her) til december 2017

RH, blodbank: ca 4 exomer i 2017 og fundet én sandsynlig kausal variant.

RH, Vævstypelaboratorium: svar på ca 15-20 stk exomer er afgivet, Afd for Genomisk Medicin laver både sekventering og bioinformatik og fremsender liste over varianter der vurderes som mulige til forklaring af sygdomstilstanden.

Udvalget er tænkt som et redskab til hjælp for de der måtte ønske at fremme anvendelsen af ny molekylær genetisk teknologi herunder sekventeringsteknologi i relation til vort fagområde.

Klaus Rieneck
Udvalgsformand