

Årsberetning fra Udvalg for molekylær genetik under DSKI.

8. marts 2016

DSKI har vedtaget udvalgets forslag til policy statement, som kan findes på DSKIs hjemmeside. Policy statement støtter øget brug af NGS teknologi indenfor specialet og forudser et stigende behov indenfor specialet.

Udvalget har medlemmer fra alle klinisk immunologiske afdelinger i landet undtagen Ålborg, men vi håber dette vil ændre sig.

Der har ikke været møder i udvalget i det forløbne år

Hvad angår brug af NGS indenfor specialet har KIA Odense et Ion Torrent instrument (PGM), blodbanken, RH en MySeq og vævstypelaboratoriet, RH har efter forlydende fornyligt anskaffet et Ion Torrent instrument (Ion S5). Derudover er undertegnede ikke bekendt med at NGS apparatur findes på klinisk immunologiske afdelinger i Danmark.

Begrundet i teknisk ekspertise herunder bioinformatik kapacitet samt driftsudgifter er der fortsat en udtalt tendens til at samle apparatur kapaciteten centralt få steder. Sandsynligvis vil dette ændre sig fremover.

Århus KIA har i samarbejde med MOMA, AUH udført 30 exomanalyser og starter rutine HLA analyse med NGS og har denne analyse EFI akkrediteret. På KIA Odense, har været instrument været anvendt til en række forskningsprojekter og men er ved at indkøre en række targetterede sekventerings analyser til rutinebrug. På blodbanken, RH køres rutinemæssigt antenatal KEL analyse og en række andre antenatale analyser er under udvikling. I samarbejde med afd for Genomisk medicin, RH er kørt nogle få exomer. Det er planen at starte Nanopore sekventering på forskningsbasis.

Aktivitets niveauet på de øvrige klinisk immunologiske afdelinger er uoplyst.

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

Klaus Rieneck

Udvalgsformand