

Anbefaling ved svarudformning af genetiske analyser

Svarafgivelse på genetiske analyser bør følge opsætningen af svarrapporter beskrevet i medcom standarden XRPT07 "Det gode XML genetiksvar", 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.

Anbefalingen kan med fordel anvendes til XRPT07 version XR0730G, indtil ovenstående version er gældende.

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

Det er arbejdsgruppen 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 fritekstsøgninger, da struktureret indberetninger for nuværende ikke er muligt.

Anbefalingerne knytter sig til felterne **Resultat**, **konklusion** og **Analysemetode**.

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 resultat typer. 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 tidl. fund i laboratoriet
- Vedrørende angivelse af variantallelfrekvens (antal reads) bør denne angives ved mistanke om mosaiktilstand

Afsnit med konklusion og anbefalinger

- Eventuelt inklusivt anbefalet 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