

Werkgroep moleculaire diagnostiek in de pathologie

Marjolijn Ligtenberg
Voorzitter CMDP

Moleculaire dag WMDP 16-1-2015

Radboudumc

WMDP en CMDP

- Werkgroep moleculaire diagnostiek in de pathologie: mailinglijst met vertegenwoordigers van alle PA-labs
 - Pathologen
 - KMBPers
 - Analisten
- Commissie Moleculaire Diagnostiek in de Pathologie:
 - Pathologen Carel van Noesel, Jan von der Thüsen, Judith Bovée, Saskia van den Berg
 - KMBP Daniëlle Heideman, John Hinrich, Petra Nederlof/Ernst-Jan Speel, Marjolijn Ligtenberg
 - Analisten Jan Damen, Wendy Pellis
 - AIOS Arantza Farina-Sarasqueta

Radboudumc

Moleculaire diagnostiek in Nederland

- Overzicht labs op www.moleculaire-pathologie.nl
- 23 laboratoria
- 16 CCKL/ISO 15189 gecertificeerd, overigen op weg
- Aanbod van testen via link betreffende laboratorium en/of e-mail

- Aanvullingen & aanpassingen mailen aan info@moleculaire-pathologie.nl

Kwaliteits cie:

Adriaan van der Brule, Albertina Dirix, Daniëlle Heideman, Ernst-Jan Speel, Jan Lukas Robertus, Mireille de Wit, Nils 't Hart, Riki Willems, Vincent Smit

Radboudumc

Disclosure conflicts of interest speaker

(potential) conflicts of interest	see below
For this meeting possible relevant relationships with companies	Names of companies
<ul style="list-style-type: none"> Research funding Fee or other financial allowances Share holder Other relationships; 	<ul style="list-style-type: none"> AstraZeneca, Merck AstraZeneca n.a. n.a.

Radboudumc

Klinisch Moleculair Bioloog in de Pathologie

- 2010: Opleidingsplan
- 2011: Overgangsregeling, reglement, formulieren
- 2012: Oproep registratie
- 2013: registratie 22 KMBP en 5 in traject tot KMBP
 - ≥ 1 KMBP in 14 laboratoria
- 2014: 9 aanvragen voor registratie opleidingscentrum
 - 3 visitaties
 - 7 KMBPio
- 2015: doel:
 - Afstemming tussen (kandidaat) opleiders
 - Organiseren opleidingsdag

Registratie cie:

Carel van Noesel, Ed Schuurin, Hans van der Linden, Marjolijn Ligtenberg, Petra Nederlof, Winand Dinjens

Radboudumc

Concordance of test results

17 labs; DNA of first 10 samples of 2014; NGS in reference lab

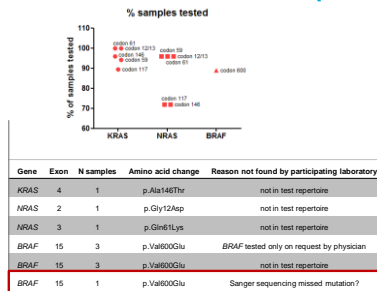
	Samples	N (%) ^a	Inter-laboratory variability between participating and reference laboratory				Inter-laboratory variability ^b	
			Wildtype		Mutated		concordance	k-statistic
			participating laboratory	reference laboratory	participating laboratory	reference laboratory		
RAS	163*	(95.3)	87	87	76	76	100%	1.0
KRAS	164	(95.9)	94	94	70	70	100%	1.0
NRAS	157	(91.8)	151	151	6	6	100%	1.0
BRAF	145**	(84.8)	129	128	16	17	99.3%	0.97

* in 163 of the 171 samples at least 1 of the target exons could be evaluated in the reference laboratory that was also tested by the participating laboratory.

** 7 of the 152 samples tested for BRAF by the participating laboratory could not be evaluated in the reference laboratory due to low read coverage as result of low or poor DNA quality

Radboudumc

Additional mutations found (n=10)



Radboudumc

2014

- Richtlijn moleculaire pathologie > vastgesteld normendocument

normen	Scopes ISO 15189		
	HPV	ISH	Vrij DNA/RNA
CCCL/ISO 15189 accreditatie	Ja		Ja
Externe QC rondzendingen	Ja	Ja	Ja
KMBP beschikbaar	Ja		Ja
Beleid voorkoming contaminatie	Ja		Ja

Radboudumc

2014

- Richtlijn moleculaire pathologie > vastgesteld normendocument
- BOP cursus moleculaire pathologie Eric Thunnissen en Ed Schuurung

Radboudumc

2014

- Richtlijn moleculaire pathologie > vastgesteld normendocument
- BOP cursus moleculaire pathologie Eric Thunnissen en Ed Schuurung
- NGS-gebaseerde testen van 3 naar > 6 labs

NB aanbeveling in concept herziene richtlijn NSCLC:
 "De werkgroep is van mening dat bovenstaande predictieve analyses (Her2, BRAF, RET en ROS1) uitgevoerd dienen te worden bij patiënten met pulmonaal adenocarcinoom waarbij geen EGFR, KRAS of ALK mutaties gedetecteerd zijn."

Radboudumc

2014

- Richtlijn moleculaire pathologie > vastgesteld normendocument
- BOP cursus moleculaire pathologie Eric Thunnissen en Ed Schuurung
- NGS-gebaseerde testen van 3 naar > 6 labs
- Discussie rondom implementatie whole exome/genome sequencing in Nederland
 - Geïntegreerde PA diagnostiek essentieel
 - Voor whole genome sequencing wordt plaats naast andere (targeted moleculaire) diagnostiek voorzien

Radboudumc

2014

- Richtlijn moleculaire pathologie > vastgesteld normendocument
- BOP cursus moleculaire pathologie Eric Thunnissen en Ed Schuurung
- NGS-gebaseerde testen van 3 naar > 6 labs
- Discussie rondom implementatie whole genome sequencing in Nederland
- PALGA protocolmodule: optimalisatie verslaglegging en uitwisseling moleculaire data
 - PALGA Paul Seegers
 - Pathologen Jan von der Thüsen, Mari van Dijk, Saskia van den Berg, Stefan Willems
 - KMBP Bastiaan Tops, Ed Schuurung, John Hinrichs
 - anderen

Radboudumc

Wat zijn de uitdagingen voor 2015

- Implementatie en uitbreiden PALGA Protocol Module moleculaire diagnostiek
- Website moleculaire pathologie onderbrengen bij NVVP
- (Nog) meer nieuwe NGS gebaseerde diagnostische mogelijkheden
 - Translocaties / fusiegenen
 - Copy number variations
 - Targeted analyses <> brede genenpanels
- Maken van de juiste keuzes voor wat betreft apparatuur, test, software, interpretatie, rapportage
- Samenwerking

Radboudumc

Organisatie moleculaire dag

Carel van Noesel
Ed Schuurung
Jan Damen
Marja van Blokland
Petra Nederlof
Wendy Pellis
Winand Dinjens

Radboudumc