

**Genetiske analyser og undersøgelser**

Nr.	:	AML M07
Dato	:	2022.02.02
Side	:	1/3

**1. Område**

Denne akkrediteringsmeddelelse beskriver akkreditering af genetiske analyser og delprocesser.

**2. Proces**

Genetiske undersøgelser har de seneste 10 år gennemgået en kolossal udvikling både med hensyn til teknik, muligheder og organisation. Hvor man kunne analysere for et enkelt gen med relativt store omkostninger i 2010, så kan man nu udføre helgenomsekventeringer (WGS) og exomsekventering (WES) som en standardydelse med høj grad af automatisering af analysen.

Dette giver udfordringer for laboratorierne og DANAK, da den gængse opfattelse af et laboratorium, som en virksomhed, der udfører et samlet forløb fra prøvetagning til svarafgivelse/rapportering, kommer under pres. I de forgangne år har DANAK set eksempler på laboratorier, som har outsourcet delaktiviteter til underleverandører, hvor en mulig måde at sikre kvaliteten har været at auditere underleverandøren, såfremt denne ikke var akkrediteret til at udføre delaktiviteten. På det seneste har forespørgsler til akkrediterbarhed taget et større omfang.

Processen fra udtagelse af patientprøver til afgivelse af diagnostisk svar (evt. inklusiv genetisk rådgivning som præciseret i ISO 15189:2013 pkt. 5.9.1 NOTE 1) vil fremover kunne involvere op til flere selvstændige aktører. DANAK vil arbejde for at alle led i processen dækkes af akkreditering til den relevante standard som benyttes i området. DANAK opfatter kravene i DS/EN ISO/IEC 17025 og DS/EN ISO 15189 som ækvivalente.

Det er ikke hensigten, at akkreditering udstrækkes længere end til afgivelse af svar og tolkning af resultater, som det i øjeblikket praktiseres på de klinisk genetiske afdelinger og molekylærmedicinske afdelinger. Tolkninger som udføres i andre kliniske afdelinger uden reel laboratoriebaseret tilgang tænkes ikke at kunne omfattes af akkreditering som laboratorium.

For at sikre en harmoniseret tilgang til og proces for akkreditering af genetiske laboratorier vil DANAK:

- arbejde for at sikre, at processen fra prøvetagning til svarafgivelse/rapportering er dækket af akkreditering i det omfang, at dette er muligt;
- gøre klart hvilke processer, som kan outsources, og hvilke som ikke kan;
- afklare hvilke akkrediteringsstandarder, som kan benyttes til forskellige aktiviteter.

**3. Forløb af genetisk analyse og undersøgelse**

Genetiske analyser kan udføres såvel på humane som ikke humane prøver. Som udgangspunkt vil kun humane prøver kunne akkrediteres efter DS/EN ISO 15189. Forløbet i analyse/undersøgelse kan opdeles som angivet i nedenstående tabel. I tabellen angives bemærkninger som yderligere præciserer delaktiviteterne, eksempler på organisering indenfor sundhedsvæsenet i Danmark, muligheden for outsourcing og hvilken akkrediteringsstandard, som kan inkludere aktiviteten.

## Genetiske analyser og undersøgelser

 Nr. : AML M07  
 Dato : 2022.02.02  
 Side : 2/3

Aktivitet	Bemærkning	Eksempel	Kan outsources	Kan akkrediteres separat under
A. Prøvetagning	DANAK har akkrediteret til prøvetagning i adskillige år.	KBA	Ja	17025/15189/20387
B. Prøvebehandling	Dette omfatter ekstraktion af DNA og vil kunne akkrediteres separat.	KBA/KGA	Ja	17025/15189/20387
C. Sekventering	Såvel ældre teknikker som Sanger og NGS (inkl. WGS/WES)	KBA/KGA/MMA	Ja	17025/15189/20387
D. Databehandling/Bioinformatik		KBA/KGA/MMA/NGC	Ja	17025/15189/20387
E. Fortolkning og analyse-rapport/svar	Karakterisering af analytiske fund, herunder stillingtagen til klinisk betydning. Svarafgivelse med eller uden klinisk genetisk rådgivning.	KBA/KGA	Nej	17025/15189

KBA=Klinisk Biokemiske Afdelinger, KGA=Klinisk Genetiske Afdelinger, MMA=Molekylær Medicinske afdelinger, NGC=Nationalt Genom Center.

17025/15189/20387 indikerer at laboratoriet kan akkrediteres efter DS/EN ISO/IEC 17025, DS/EN ISO 15189 eller DS/EN ISO 20387.

Mens en Biobank akkrediteret efter DS/EN ISO 20387 kan udføre analyser, så kan biobanksaktivitet ikke akkrediteres under DS/EN ISO/IEC 17025 og DS/EN ISO 15189. Dette udelukker ikke, at sådanne laboratorier kan opbevare prøver til anden brug.

Tabellen læses således, at hvis man udfører fortolkning og afgiver svar, er det muligt at outsource delprocesserne A til D. Man kan til gengæld også akkrediteres til en eller flere af delprocesserne A til D separat.

## 4. Eksempler på metodeliste præciseringer

Aktivitet	Eksempel på metodelistelinje	Demonstration af kompetence
A. Prøvetagning	Prøvetagning af veneblod	Bedømmelse af prøvetagning og håndtering af prøver
B. Prøvebehandling	Oprensning af DNA på Maxwell	Bedømmelse af prøvemodtagelse og efterfølgende håndtering samt forsendelse af oprenset DNA.
C. Sekventering	Illumina NGS, Sanger	Bedømmelse af udførelse af analyse og dens placering i processen.
D. Databehandling og bioinformatik	CNV analyse og gap-filling baseret på rådata fra WES/WGS. Analyse af varianter af enkeltgener eller/og data fra WES/WGS.	Bedømmelse af udførelse af databehandling og dens placering i processen.
E. Fortolkning og analyse-rapport/svar	Langt QT syndrom	Bedømmelse af kompetence til vurdering af klinisk betydning af variationer, inklusiv kendskab til opdateret viden og litteratur. Bedømmelse af kompetence til afgivelse af svar baseret på kendskab til opdateret viden og litteratur.

Akkrediterede laboratorier vil fremover kunne opdele deres metodeliste og eksplicit inkludere de delaktiviteter de udfører. Aktiviteten vil i alle tilfælde opfattes som en metode, hvor dokumentation og procedurer styres på samme måde som traditionelle analysemetoder. For tolkninger og svar, hvor man ikke har udført et eller flere af punkterne B, C og D, skal dette fremgå af metodelisten.

---

**Genetiske analyser og undersøgelser**

Nr.	:	AML M07
Dato	:	2022.02.02
Side	:	3/3

---

## 5. Præsentation af enkeltgener og genpakker i metodelister

Tidligere har DANAK anmodet laboratorier om at præcisere enkeltgener anvendt i f.eks. genpanelanalyser rettet mod specifikke medicinske indikationer. Sådanne analyser kan efterhånden indeholde et større antal gener, og de er derfor ikke praktiske at angive i metodelisten.

DANAK vil derfor tillade, at laboratoriet fører lister over indholdet af sådanne specifikke analyser, som er let tilgængelige for rekvirenter og DANAK, og disse skal versionsstyres i forhold til indhold. Titel på liste og versionsnummer skal ligeledes fremgå af DANAKs metodeliste, og ændringer i listerne indmeldes til DANAK. For at kunne ændre på indholdet af disse genpaneler uden bedømmelse og tillæg til afgørelse fra DANAK kræves, at laboratoriet har fleksibelt akkrediteringsområde.