

Rapport

Inventering av NGS-baserade analyser i Sverige 2021

Datum: 2022-03-29

Utförd av: Insamling och sammanställning är utförd av Genomic Medicine Sweden, analyserna är utförda av respektive region.

Bakgrund och syfte

Genomic Medicine Sweden (GMS) har som Sveriges nationella satsning inom genomik-baserad precisionsdiagnostik och precisionsmedicin sedan starten 2017 ett behov av att kunna följa utvecklingen av de storskaliga sekvenseringsanalyser som utförs i Sverige. Utifrån Sveriges ambition att vara ett föregångsland för införandet av precisionsmedicin i sjukvården¹ finns också ett behov av att få en överblick och följa utvecklingen av de storskaliga sekvenseringsanalyser som utförs i Sverige idag.

Målet är att kunna få en samlad bild av antalet NGS (next-generation sequencing)-baserade analyser av kliniska prover som görs årligen i Sverige, det vill säga Sveriges kapacitet idag, och utifrån denna information kunna förutse och följa behov, kapacitet samt implementeringen av genomiska analyser som GMS har utvecklat i samarbete med Clinical Genomics plattformen vid SciLifeLab.

NGS-baserade analyser för kliniska prover utförs till största del vid universitetssjukhusens laboratorier. I många fall görs detta i nära samverkan med de regionala center för genomisk medicin (s.k. Genomic Medicine Center, GMC) som GMS har etablerat och med Clinical Genomics plattformen. Analyser utförs också vid andra sjukhuslaboratorier, laboratorier knutna till universitet samt privata aktörer.

Resultat

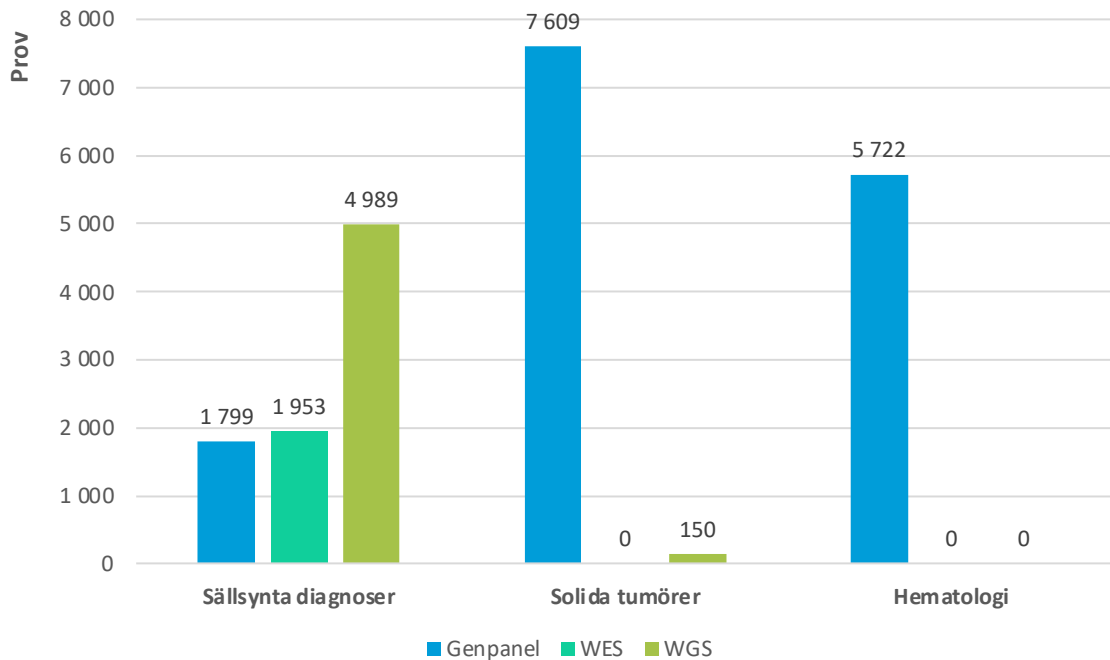
Under 2021 är det totala antalet patientprover som analyserats med helgenomsekvensering (WGS) i Sverige 4 989 prov för sällsynta diagnoser och 150 prov för solida tumörer. Under samma period har också 1 953 patientprover för sällsynta diagnoser analyserat med helexomsekvensering (WES).

Heltranskriptomsekvensering har utförts för ett mindre antal prov inom solida tumörer och hematologi (70 respektive 85 prov).

Under 2021 har totalt 15 130 prov analyserats med genpaneler för diagnoserna solida tumörer, hematologi och sällsynta diagnoser. Utav dessa prover har 3 803 prover analyserats med GMS myeloiska genpanel. Sedan GMS start 2017 har därmed antalet prov som analyseras med genpaneler fördubblats (2017: 7 284 prov, 2021: 15 130 prov).

Inom cancer har också riktad RNA-sekvensering som del av analys med genpanel utförts för 1 461 prov inom solida tumörer och ett mindre antal prov inom hematologi.

¹ <https://www.regeringen.se/4aac74/contentassets/cdda3e9fc7be4ea5b55afc99c5221fab/en-nationell-strategi-for-life-science.pdf>



Figur 1. Antal prov som analyserats med genpanel, WES och WGS för sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi under 2021.

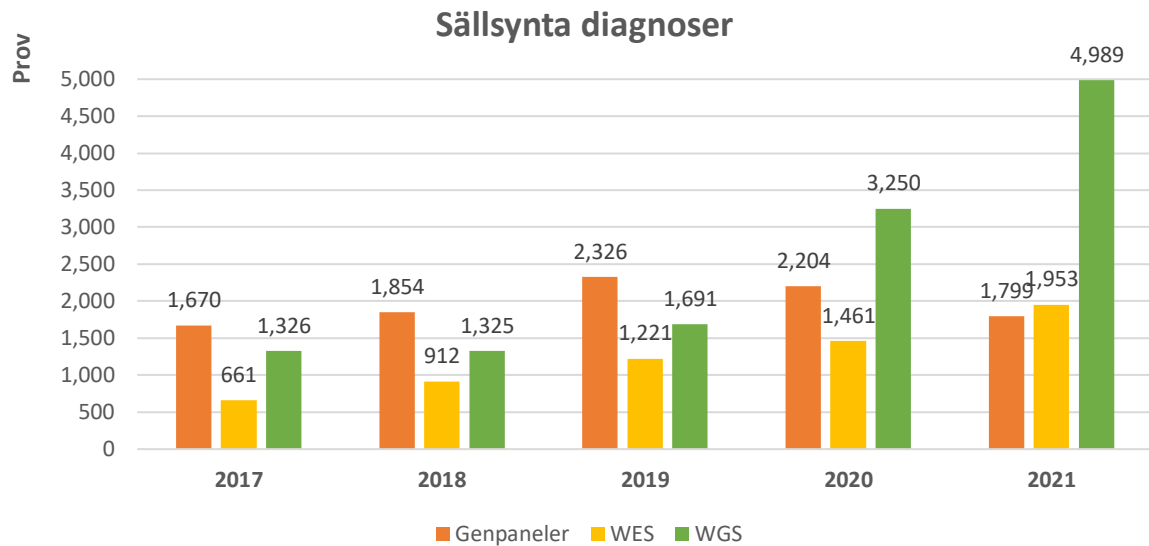
Inom mikrobiologi och infektionssjukdomar har 5 494 prov analyserats med 16S/metagenomik och 2 363 prov med WGS under 2021. Utöver detta har WGS utförts för 45 482 SARS-CoV-2 prov.

För fosterdiagnostik har 9 756 prov analyserats med NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)-analyser.

Utveckling över åren 2017–2021

Sällsynta diagnoser

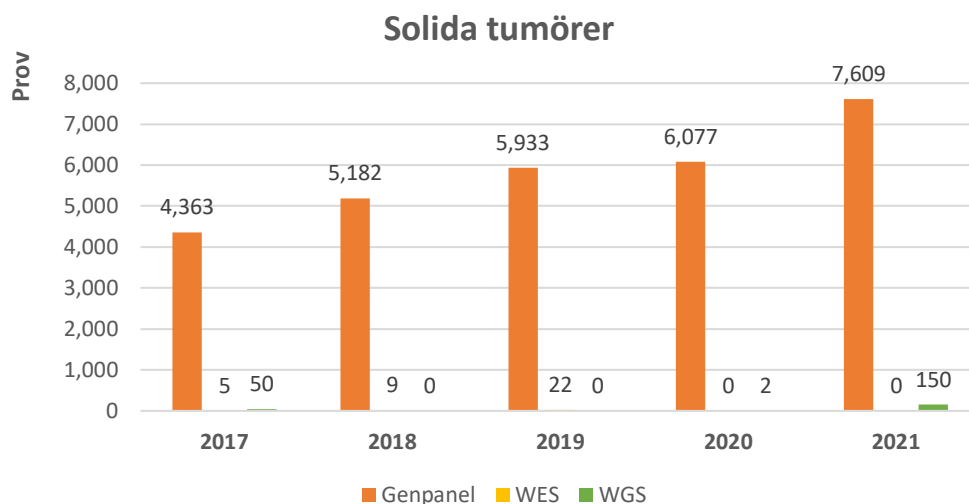
Under 2021 analyserades 4 989 prov för sällsynta diagnoser med WGS. Under året utfördes också 1 953 prov med WES och 1 799 prov med genpanel. Framförallt för WGS ses en stor ökning över de fem senaste åren



Figur 2. Antal prov som analyserats med genpanel, WES och WGS för sällsynta diagnoser under åren 2017–2021.

Solida tumörer

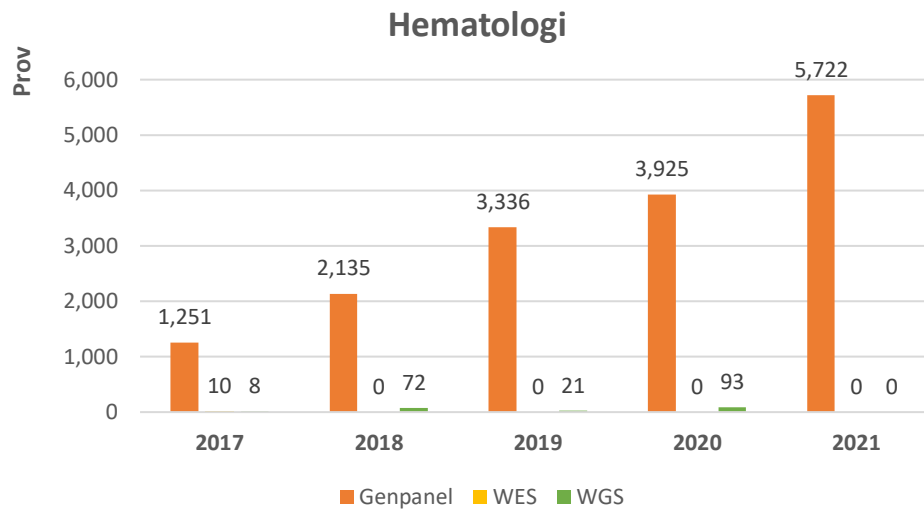
Under 2021 analyserades 7 609 prov för solida tumörer med genpaneler. Under året utfördes också helgenomsekvensering för 150 prover, framförallt inom barncancer.



Figur 3. Antal prov som analyserats med genpanel, WES och WGS för solida tumörer under åren 2017–2021.

Hematologi

Under 2021 utfördes analys av 5 722 prover för hematologi med genpaneler. Utav dessa gjordes 3 803 (66%) med GMS myeloiska genpanel.



Figur 4. Antal prov som analyserats med genpanel, WES och WGS för hematologi under åren 2017–2021.

Analys av prover och insamling av uppgifter

Sekvenseringen av de kliniska proverna har utförts genom sjukvårdens laboratorier inom respektive sjukvårdsregion. Insamlingen av statistik för antalet NGS-baserade analyser som utförs i Sverige under 2021 har gjorts av respektive GMC i Lund, Göteborg, Linköping, Örebro, Stockholm, Uppsala, Umeå i samverkan med sjukhusens universitetslaboratorier, universitet och SciLifeLab Clinical Genomics.

Vilken statistik har samlats in?

Inventeringen omfattar alla NGS-baserade analyser för prover som svarats ut i kliniken eller använts i kliniskt syfte samt som utförts som en del av kliniska prövningar under 2021. Det inkluderar inte de prover som analyserats för att validera nya tekniker.

Statistik för NGS-baserade analyser har samlats in för diagnosområdena sällsynta diagnoser, solida tumörer, hematologi och mikrobiologi/infektionssjukdomar samt för fosterdiagnostik (NIPT).

Typer av NGS-baserade analyser som ingår i inventeringen är: genpaneler, 16S/metagenomik, riktad RNA sekvensering, heltranskriptomanalys, helexomsekvensering (WES) och helgenomsekvensering (WGS).

För att möjliggöra inventeringen av NGS-baserade analyser i nuläget har vissa avgränsningar varit nödvändiga. Inventeringen har gjorts av analyser utförda vid sjukhusens laboratorier och inkluderar inte analyser utförda av privata aktörer² då dessa idag utgör en så liten andel av den här typen av avancerad diagnostik. Det kan också finnas analyser som utförts vid sjukhuslaboratorier i regioner utanför regionerna med universitetssjukhus som inte har fångats upp i denna inventering, dessa bedöms dock vara en mindre andel.

Då data som samlats in vid tidigare inventeringar inte gjort uppdelningen mikrobiologi/infektionssjukdomar kan siffror från 2021 ej jämföras bakåt i tiden för detta område.

För jämförelse över åren 2017-2021 har siffrorna för 2020 extrapolerats för att täcka in december månad 2020.

² För åren 2017-2020 inkluderades prover som skickats till privata aktörer.