

Rapport

Inventering av NGS-baserade analyser i Sverige 2023

Datum: 2024-04-09

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

Bakgrund och syfte

Genomic Medicine Sweden (GMS) är Sveriges nationella satsning inom genomik-baserad precisionsdiagnostik och precisionsmedicin. Initiativet startade 2017 och är ett samarbete mellan de sju universiteten med medicinsk fakultet och de sju regionerna med universitetssjukvård. Utifrån Sveriges ambition att vara ett föregångsland för införandet av precisionsmedicin i sjukvården¹ finns ett behov av att få en överblick och följa utvecklingen av de storskaliga sekvenseringsanalyser som utförs i Sverige. Storskaliga sekvenseringsanalyser i denna rapport omfattar ett antal olika metoder som baseras på så kallad NGS (next generation sequencing) teknik.

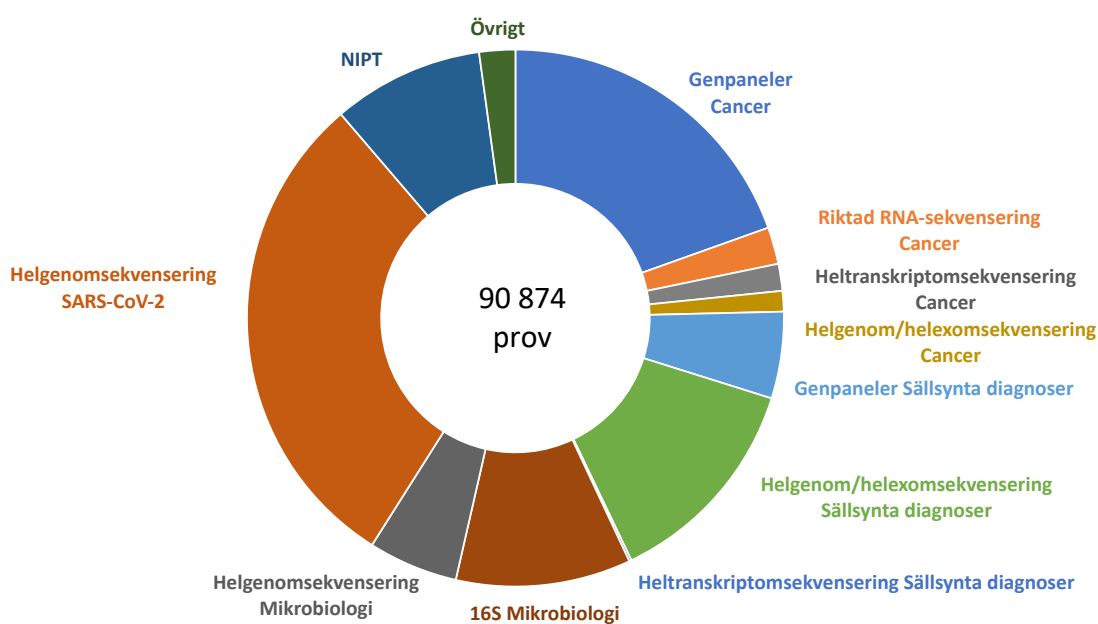
Målet är att kunna få en samlad bild av antalet NGS-analyser av kliniska prov som görs årligen i Sverige. Utifrån den insamlade informationen kan verksamheter följa och förutse behov, kapacitet samt planera implementeringen av nya genomiska analyser som GMS har utvecklat i samarbete med Clinical Genomics-plattformen vid SciLifeLab.

NGS-analyser för kliniska prover utförs till största del vid universitetssjukhusens laboratorier ofta i nära samarbete med SciLifeLab Clinical Genomics-plattformen, genom de regionala center för genomisk medicin (s.k. Genomic Medicine Center, GMC) som GMS har etablerat. Analyser utförs också vid andra sjukhuslaboratorier, laboratorier knutna till universitet samt hos privata aktörer.

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

Resultat

Under 2023 utfördes NGS-analyser för 90 874 kliniska prov i sjukvården för diagnosområdena sällsynta diagnoser, solida tumörer, hematologi, mikrobiologi, SARS-CoV-2 och NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing) (Figur 1). Metoderna som användes var genpaneler, helgenomsekvensering, helexomsekvensering, heltranskriptomsekvensering, riktad RNA-sekvensering och 16S.



Figur 1. Översikt av antal kliniska prover som analyserats med NGS-baserade analyser i sjukvården under 2023 för diagnosområdena sällsynta diagnoser, cancer (solida tumörer + hematologi), mikrobiologi, SARS-CoV-2 och NIPT. Övrigt inkluderar familjär hyperkolesterolemi (FH), BRCA anlagsbärartest, chimerism vid transplantation, HLA-typning, och thalassemier. Total antal prov som analyserats under 2023 är 90 874. Förkortningar: WGS, helgenomsekvensering; WES, helexomsekvensering; WTS, heltranskriptomsekvensering; NIPT, Non-Invasive Prenatal Testing.

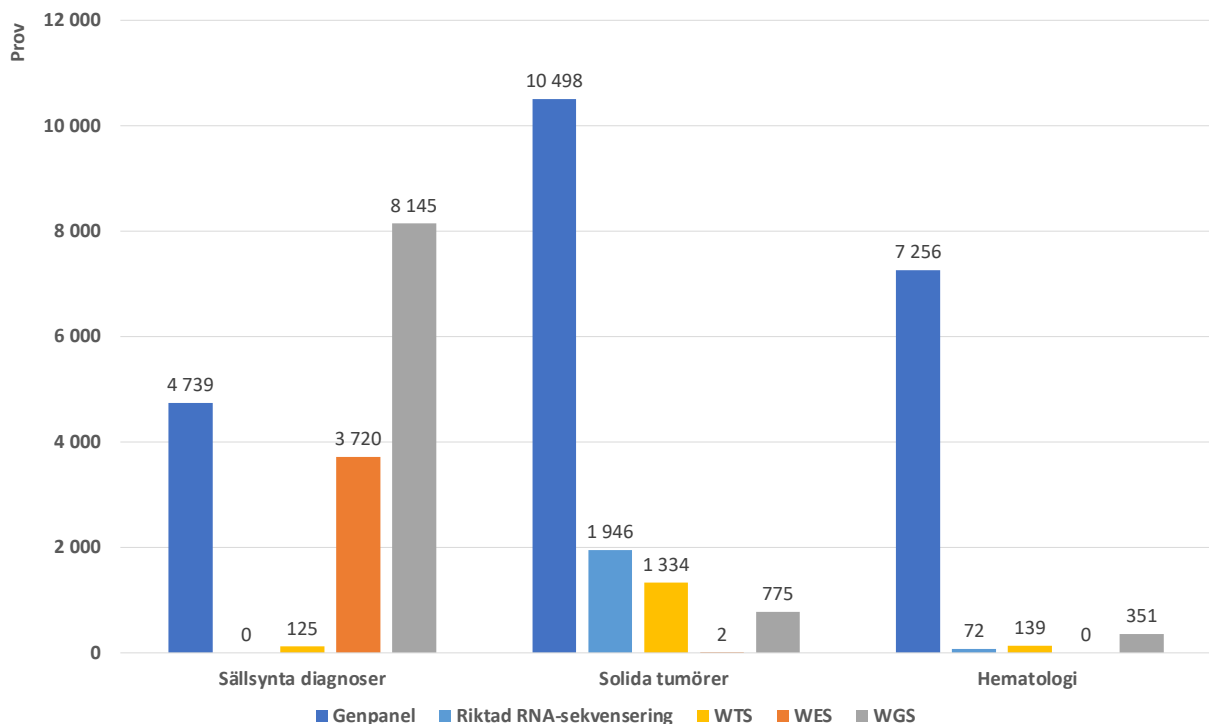
Solida tumörer, hematologi och sällsynta diagnoser

Under 2023 är det totala antalet patientprover som analyserats med helgenomsekvensering (WGS) i Sverige 8 145 prov för sällsynta diagnoser (ökning med 39% från år 2022), 775 prov för solida tumörer (ökning med 106% från år 2022) och 351 prov för hematologi (en ökning med 12% från år 2022) (Figur 2). Under samma period har också 3 720 patientprover för sällsynta diagnoser analyserat med helexomsekvensering (WES) (ökning med 45% från år 2022).

Heltranskriptomsekvensering har utförts för 1 334 prov för solida tumörer (ökning med 17% från år 2022) samt 139 prov för hematologi och 125 prov för sällsynta diagnoser.

Under 2023 har totalt 22 493 prov analyserats med genpaneler för diagnoserna solida tumörer, hematologi och sällsynta diagnoser. Sedan GMS start 2017 har antalet prov som analyseras med genpaneler i princip tredubblats.

Inom cancer har också riktad RNA-sekvensering som del av analys med genpanel utförts för 1 946 prov inom solida tumörer (en ökning med 4% från år 2022).



Figur 2. Antal prov som analyserats med genpanel, riktad RNA-sekvensering, WTS (heltranskriptomsekvensering), WES (helxomsekvensering) och WGS (helgenomsekvensering) för sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi under 2023.

Mikrobiologi

Inom mikrobiologi har 9 578 prov analyserats med 16S (ökning med 53% från år 2022) och 4 908 prov med WGS (ökning med 42% från år 2022) under 2023. Utöver detta har WGS utförts för 26 299 SARS-CoV-2 prov (minskning med 51% från år 2022).

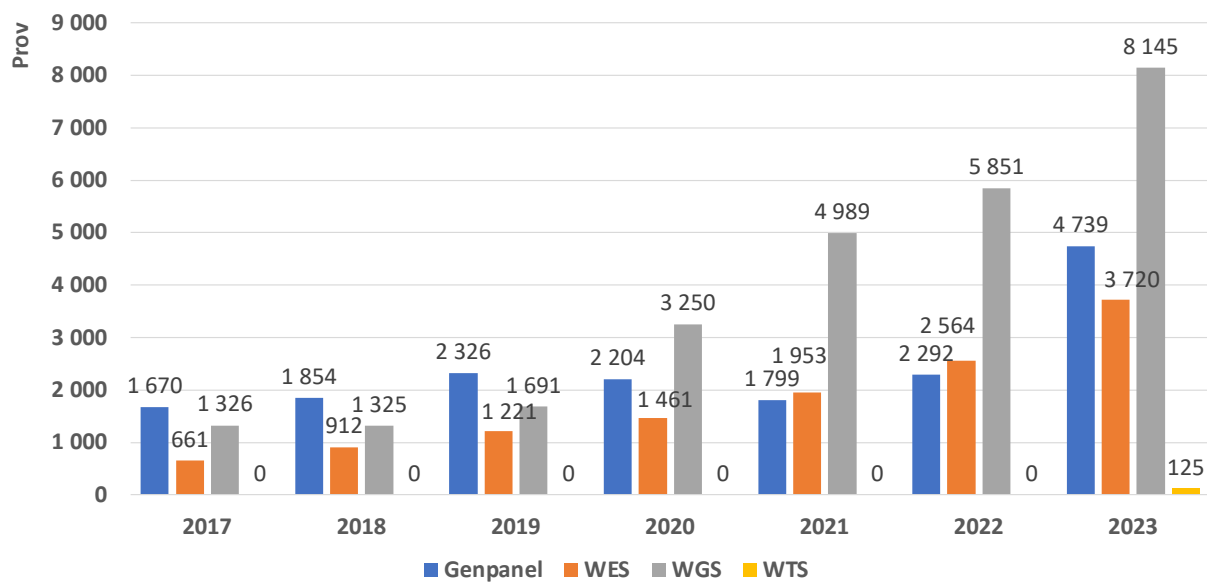
Fosterdiagnostik

För fosterdiagnostik har 8 271 prov analyserats med NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)-analyser (minskning med 6% från år 2022).

Utveckling över åren 2017–2023

Sällsynta diagnoser

Under 2023 analyserades 8 145 prov för sällsynta diagnoser med WGS (ökning med 39% från år 2022) (Figur 3). Under året utfördes också 3 720 prov med WES (ökning med 45% från år 2022) och 4 739 prov med genpanel (ökning med 107% från år 2022). De senaste fem åren ses en stadig ökning av alla typer av NGS-analyser för genetisk utredning av individer med misstänkt sällsynt diagnos. Diagnostik med hjälp av helgenomsekvensering skulle kunna utökas ytterligare i hela landet för att på ett jämnt sätt ge vård över hela landet till patienter med sällsynta diagnoser.

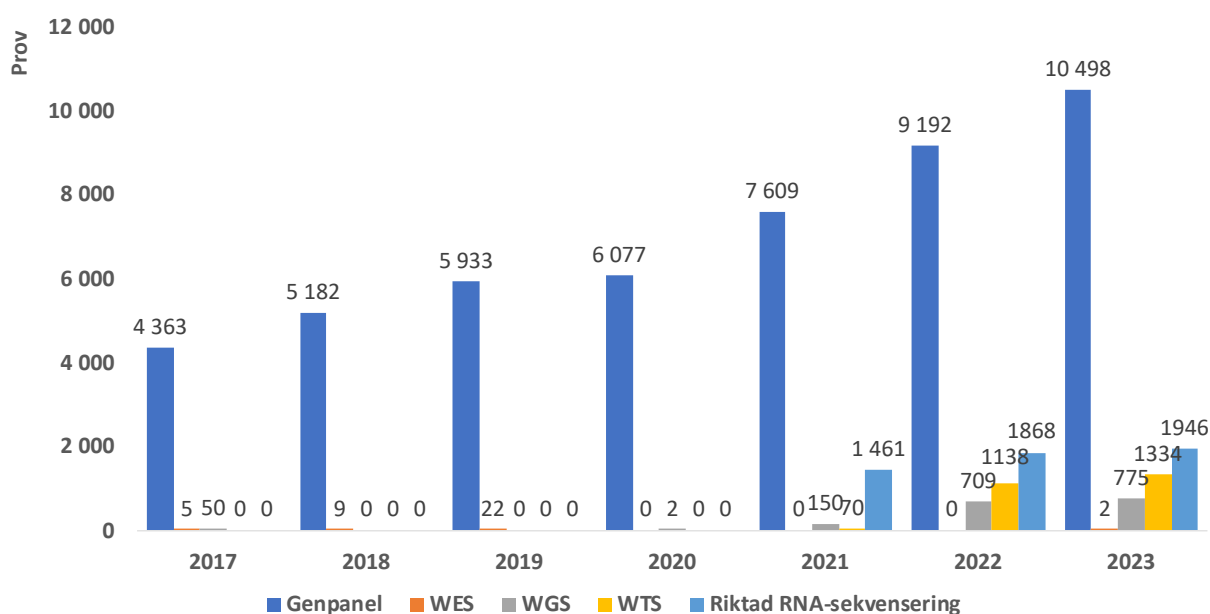


Figur 3. Antal prov för sällsynta diagnoser som analyserats med genpanel, WES (helgenomsekvensering), WGS (helgenomsekvensering) och WTS (heltranskriptomsekvensering) för sällsynta diagnoser under åren 2017–2023.

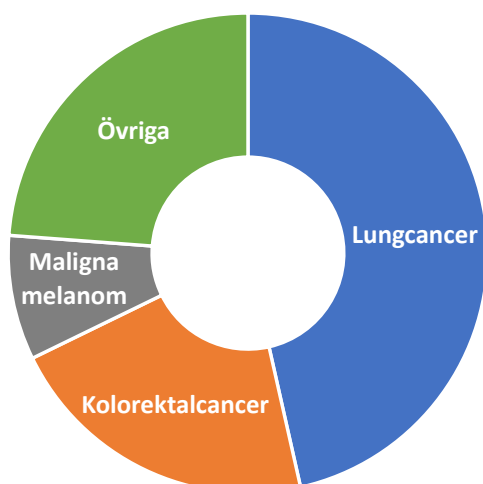
Solida tumörer

Under 2023 analyserades 10 498 prov för solida tumörer med genpaneler (ökning med 14% från år 2022) (Figur 4). Hösten 2022 lanserades genpanelen för solida tumörer, GMS560, och började användas i kliniken. Under 2023 har 508 prov analyserats med GMS560 panelen (313 DNA, 195 RNA). Under 2023 utfördes också riktad RNA-sekvensering för 1 946 prov (ökning med 4% från år 2022).

Därtill utfördes helgenomsekvensering för 775 prover (ökning med 9% från år 2022) samt analys av 1 334 prov med heltranskriptomanalys (ökning med 17% från år 2022).



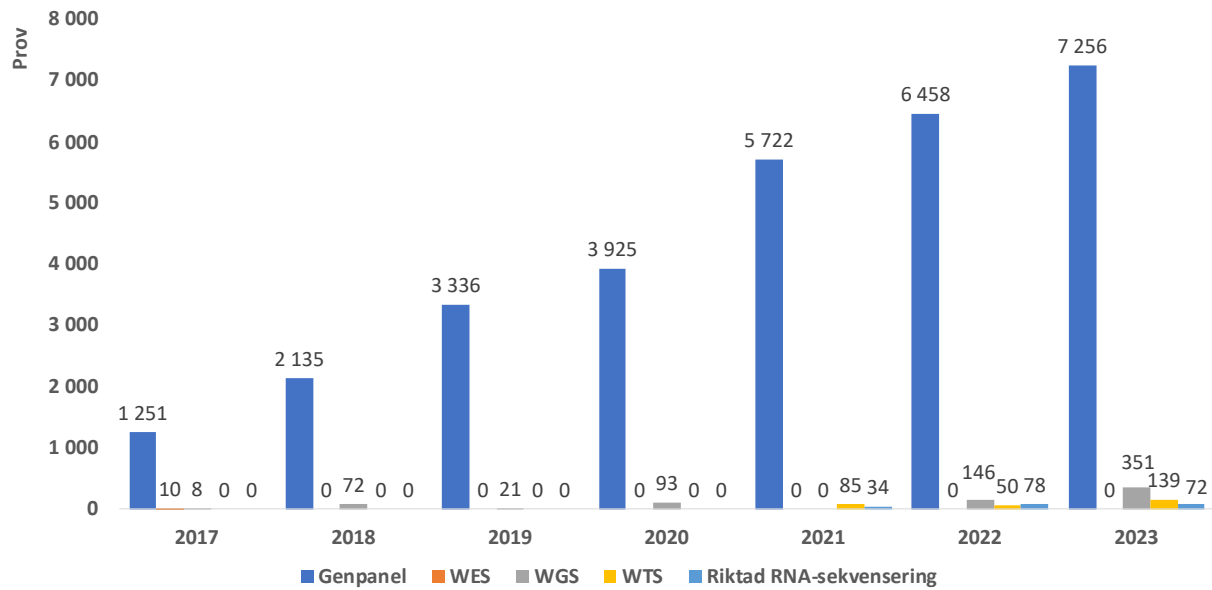
Figur 4. Antal prov som analyserats med genpanel, WES (helxomsekvensering), WGS (helgenomsekvensering), WTS (heltranskriptomsekvensering) och riktad RNA-sekvensering för solida tumörer under åren 2017–2023.



Figur 5. Fördelning av antalet cancerprover för lungcancer, kolorektalcancer, maligna melanom och övriga som analyserats med genpanel under 2023.

Hematologi

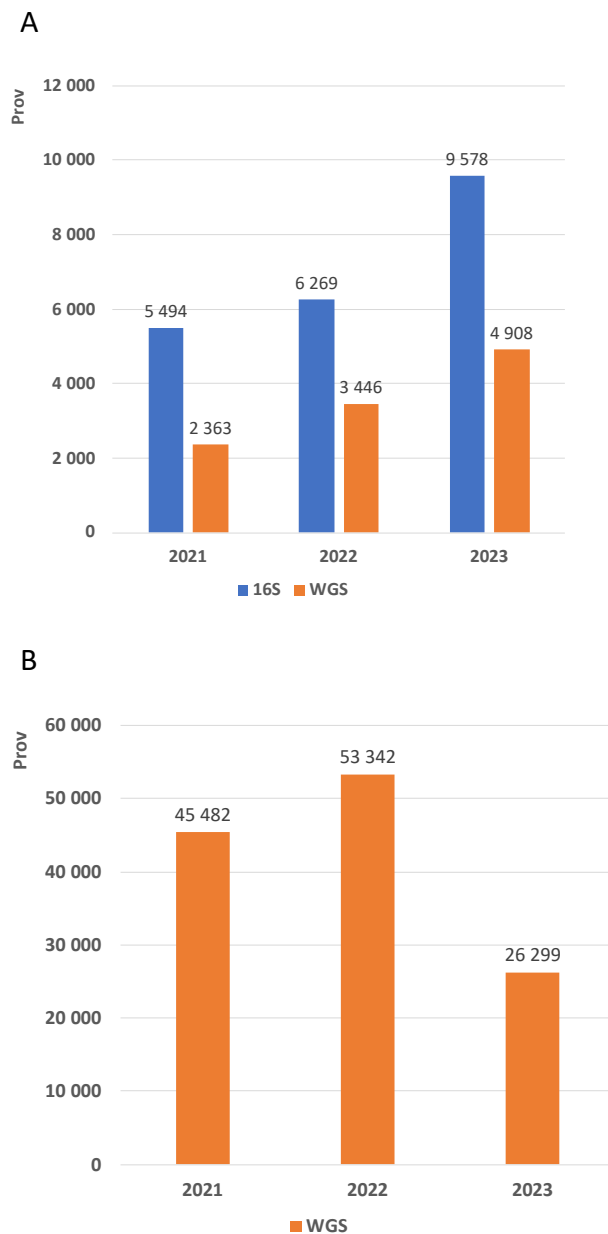
Under 2023 utfördes analys av 7 256 prov för hematologi med genpaneler (ökning med 12% från år 2022) (Figur 6). Utav dessa analyserades 4 586 (63%) med GMS myeloiska genpanel.



Figur 6. Antal prov som analyserats med genpanel, WES, WGS, WTS och Riktad-RNA sekvensering för hematologi under åren 2017–2023.

Mikrobiologi

Under 2023 utfördes analys av 9 578 prov med 16S (ökning med 53% från år 2022) och 4 908 prov med WGS (ökning med 42% från år 2022) (Figur 7A). Därtill gjordes analys med WGS av 26 299 prov för SARS-CoV-2 (en minskning med 51% från år 2022) (Figur 7B).



Figur 7. Antal prov som analyserats med 16S och WGS för mikrobiologi (A) och WGS för SARS-CoV-2 (B) under åren 2021–2023.

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 2023 har gjorts av respektive GMC i Lund, Göteborg, Linköping, Örebro, Stockholm, Uppsala och 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 2023. 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 (WTS), 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. 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 (åren 2017–2020) inte gjort uppdelningen mikrobiologi inkluderas endast siffror för 2021–2023 i jämförelse över tid.

För jämförelse över åren 2017–2023 har siffrorna för 2020 extrapolerats för att täcka in december månad 2020.

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