

Werkgroep Moleculaire Diagnostiek in de Pathologie

Marjolijn Ligtenberg

Van WMDP naar CMDP?

- Werkgroep moleculaire diagnostiek in de pathologie: mailinglijst met vertegenwoordigers van alle PA-labs
 - Pathologen
 - KMBPers
 - Analisten
- Commissie moleculaire diagnostiek in de pathologie: voorheen “bestuur van de WMDP”
 - Pathologen Carel van Noesel, Jan von der Thüsen, Judith Bovée, Saskia van den Berg
 - KMBP Daniëlle Heideman, John Hinrich, **Marjolijn Ligtenberg**, Petra Nederlof
 - Analisten Jan Damen, Wendy Pellis

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: Oproep tot registratie opleiding
Formulier: “Aanvraag registratie als opleider, plaatsvervangend opleider en opleidingsinrichting KMBP”
NB randvoorwaarden in reglement
(zie <http://www.pathology.nl/overig>)

Registratie cie:

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

Moleculaire diagnostiek in Nederland

- Overzicht labs op www.moleculaire-pathologie.nl
 - **21 laboratoria**
 - 14 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 Dirx, **Daniëlle Heideman**, Ernst-Jan Speel, Jan Lukas Robertus, (Karen Scheidel), Mireille de Wit, Nils 't Hart, Riki Willems, Vincent Smit,

Kwaliteitsronozendingen

Overzicht op www.moleculaire-pathologie.nl

- Geadviseerde rondzendingen
 - QCMD HPV 2014
 - Nordiqc HER2-B17 (IHC) en H5 (FISH/BRISH)
 - Nordiqc HER2-B18 (IHC) en H6 (Her2-ISH)
 - SKML-PATHO-Her2Neu2014
 - ESP Colon EQA Scheme 2013
- Additionele rondzendingen
 - Diversen georganiseerd door UKNEQAS en EMQN (o.a. NGS, melanoma, GIST, NSCLC)

ISO 15189 voorstel scopes Pathologie

Werkterrein:	type onderzoek:	Techniek / toelichting:
Klinische Pathologie	Histologie (weefselonderzoek),	alle standaard, histochemische kleuringen en waar van toepassing, enzymhistochemische kleuringen en vriescoupe diagnostiek
	Cytologie (celonderzoek)	(exfoliatieve) gynaecologische cytologie niet gynaecologisch cytologie (exfoliatief en aspiratie), incl. alle cytochemische en waar van toepassing, enzymcytochemische kleuringen. BVO cervix cytologie (ondersteuning bij) puncties
	Immunohisto- en cyto-chemie en in situ detectie van micro-organismen	detectie van (intra- en extracellulaire) eiwitten mbv immunohistochemie of immunofluorescentie in situ detectie van micro-organismen (EBER, CMV etc.)
	Flowcytometrie	flowcytometrische analyses (DNA, eiwitten) in celsuspensies van weefsels
	→ Moleculaire pathologie tbv HPV onderzoek en andere micro-organismen (niet in situ)	diverse technieken voor detectie HPV en oncogene / niet oncogene types
	→ In situ moleculaire pathologie tbv chromosomale afwijkingen	fluorescente in situ hybridisatie (FISH), idem chromogene (CISH) en brightfield in situ hybridisatie (BRISH)
	→ Moleculaire pathologie, detectie mutaties etc. (niet in situ)	PCR met HRM, alle vormen van sequencing, gebruik van mutatie kits, clonaliteitsanalyse mbv fragment analyses
	Subcellulaire pathologie	Elektronenmicroscopie van specifieke huid, spier en nier aandoeningen
	Obductiepathologie, niet forensisch	macroscopische en microscopische beoordeling, maar ook eisen tav obductieruimte met uitrusting en specifiek personeel, verder zie histologie
Klinische Embryologie	Fertiliteitsonderzoek	semenonderzoek

Vooruitblik 2014

- Update kwaliteitsrichtlijn (huidige richtlijn dd 2005)
 - O.a. i.v.m. transitie van CCKL naar ISO 15189, accreditatie KMBP
- Aandacht moleculaire diagnostiek in opleiding AIOS
- Plan protocolmodule moleculaire bepalingen
 - PALGA Paul Seegers
 - Pathologen Jan von der Thüsen, Mari van Dijk, Saskia van den Berg, **Stefan Willems**
 - KMBP Bastiaan Tops, Ed Schuurin, John Hinrichs

Tumor type	Approved biomarkers (drugs)	Potential novel biomarkers
NSCLC	EGFR mutations (gefitinib, erlotinib) ALK rearrangements (crizotinib)	ROS1 rearrangements RET rearrangements KRAS mutations ErbB-2 mutations BRAF mutations PIK3CA mutations AKT1 mutations MEK1 mutations NRAS mutations
Breast cancer	oestrogen receptor expression (tamoxifen, aromatase inhibitors) ErbB-2 gene amplification (trastuzumab, lapatinib)	BRCA1/2 mutations
Colon cancer	KRAS mutations (cetuximab, panitumumab)	BRAF mutations NRAS mutations PIK3CA mutations PTEN loss of expression AREG expression EREG expression
Melanoma	BRAF mutations (vemurafenib)	NRAS mutations c-KIT mutations GNAQ mutations GNA11 mutations

Wat zijn de uitdagingen in 2014?

- Uitbreiding predictieve testen
- (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
- Integratie verschillende type testgegevens (bv IHC, ISH en mutatie-analyses)
- Samenwerking

Organisatie moleculaire dag

Carel van Noesel

Ed Schuuring

Jan Damen

Marja van Blokland

Petra Nederlof

Wendy Pellis

Winand Dinjens