

BluePrint Genetics

provtagningsanvisningar

Revideringar i denna version

Version 2.1. Ändring av log-in och lösenord.

Förtydligande under flik 2. Angående adress.

Syfte

Förklarar det praktiska i provtagningen för genetiska prover som ska skickas till [BluePrint Genetics](#) laboratorium i Helsingfors, Finland.

Bakgrund

Genetisk testning för hjärtsjuka patienter kan vara en vägledning vid olika kliniska tillstånd, bland annat kardiomyopati och arytmier.

- Man kan välja mellan att testa brett genom **paneler** som innehåller flera, ibland flera hundra gener, eller att testa för en känd mutation, så kallad "**Variant Specific Testing**".
- Vid val av **panel** genomför Blueprint en helexom-sekvensering men svarar enbart ut data för de valda generna som ingår i panelen.
- Vid val av **Variant Specific Testing** tittar Blueprint enbart på det valda området, dvs mutationen.
- Blueprint tillhandahåller för närvarande 23 paneler för olika hjärtsjukdomar.
- I nuläget ser vi ingen indikation för **Whole Genome Sequencing**, som också erbjuds. Även **Single Gene Testing** är väldigt sällan relevant för oss.
- Genetiska utredningar ska med undantag för akuta frågeställningar, utföras i den region/den hemortsklinik där patienten är hemmahörande.

Arbetsbeskrivning

Beställning/remiss till de olika panelerna fylls i online.

För att göra en beställning/remiss loggar man in på nucleus.blueprintgenetics.com Aktuell log-in och lösenord finns hos sektionschef barnkardiologi på BHC.

Beställning av panel (1) respektive variant specific testing (2)

Beställning av Panel

- Man väljer "New test" test till höger, varefter man väljer ut den panel man vill beställa. När man klickar på panelen, kommer man till flik 1 "Create Order".
- Ange om brev- eller faxsvar önskas eller om svaret endast ska komma online. Fördelen med brevsvaret är att det kan vara lättare att bevaka inkomna provsvar. Det är upp till den läkare som gör beställningen att bevaka svaret. För brevsvaret:

Läkarens namn

Barnhjärtcentrum mottagning

Behandlingsvägen 7

416 50 Göteborg

Sweden

- Flik 2, Billing info: fyll i "institutional", ingen adress ska anges. Vi har ingen promotionskod.
- Flik 3, Patientinformation. Ange personnumret under "*Patient Social Security Number*". Vanligtvis skickar vi blod eller saliv, se nedan.
- Flik 4, Patient history: här fyller man i patientinformation inklusive UCG, EKG och MR- fynd.
- Flik 5, Informed consent ska finnas. Blankett för informerat samtycke finns på Blueprint men även på [Sharepoint](#). (flera olika språk). Blanketten skrivs under av vårdnadshavare eller av patienten själv om patienten kan anses ha tillräcklig mognad för att förstå innebörden av given information. Efter underskrift skannas blanketten till e-arkiv.
- Flik 6, Share results: här kan man välja om man vill få resultaten skickade till sin egen e-post också, det fungerar enbart om man har ett eget Blueprint-konto. Observera att ingen annan person, till exempel klinisk genetik, ska läggas till om inte den personen informerats om det i förväg.
- Flik 7: Confirm order: Sammanfattande bekräftelse på beställningen.
- En anteckning ska göras i Melior om att ett prov är taget, indikation för provtagning, datum för provtagning och vem

som ansvarar för att meddela provsvaret. Ett gott råd är att vid provtagning stämma av med familjen hur provsvaret ska meddelas.

Beställning av "Variant Specific Testing"

- Man väljer "New test" test till höger, varefter man väljer "Variant Specific Testing".
- Nu kan man välja "Familial Variant Testing" (om man har en känd mutation inom familjen) eller "Targeted Variant Testing" (om man ville bekräfta ett svar från ett annat laboratorium).
- Om mutationen man vill testa för diagnosticerades av Blueprint måste man ta fram deras order ID (dagjour på klinisk genetik kan här vara till hjälp)
- Man måste ha exakt information om mutationen, det räcker inte att veta vilken gen som är involverad. Man måste således veta vilken bas i DNA:t som är utbytt och i vilken position och/eller vilken aminosyra i proteinet som är utbytt och i vilken position. Denna information läggs in i flik 1
- Resterande information motsvarar arbetsbeskrivningen vid val av panel, se ovan.

Provtagning

- För att Blueprint ska kunna undersöka DNA måste antingen ett saliv- eller ett blodprov skickas.
- Detaljer finns på [FAQs](#), "Shipping" och "Sample requirements".
- Ett salivprov tas via kit ([ORACollect-Dx OCD-100](#)) som finns förvarade på avdelningen i sköljen, samt på mottagningen. Det är inte längre ett kit där patienten behöver kunna spotta, utan det är ett svabbprov som kan tas i alla åldrar.
- Blod tas i kit som finns på samma ställe, se ovan.
- Både saliv och blod kan hanteras och skickas i rumstemperatur.
- Aktuell adress finns på ett kuvert som medföljer provtagningskit.

Provsvaret och tolkning

Provsvaret kommer via mail (och brev om man har valt det) och måste omhändertas av remittent.

Då föräldrar numera läser sina barns journal online är det olämpligt att journalföra ett svar innan man har lämnat ut informationen.

Det finns 5 olika nivåer av avvikelser i DNA hos en patient jämfört med den genomsnittliga normalbefolkningen som Blueprint använder som referens:

- Nivå 1 och 2 är benigna varianter som anses inte kunna vara sjukdomsorsakande. Dessa svaras inte ut till remittent
- Nivå 3 kallas för VUS (variant av unknown significance). Det betyder att det inte finns tillräckligt bevis för att avvikelsen är sjukdomsorsakande, men att den inte finns i referenspopulationen. Det är mycket viktigt att läsa hela utlåtande och givetvis diskutera med genetiskt intresserad kollega eller klinisk genetik på SU, då det i många fall är uppenbart starkt misstänkta avvikelser som mycket väl kan förklara patientens fenotyp.
- Nivå 4 (likely pathogenic) och nivå 5 (pathogenic) ger i princip samma svar: patienten har en sjukdomsorsakande mutation som kan användas för screening av andra familjemedlemmar.

Blueprint genomför ibland uppdateringar av sina tidigare resultat, vilket kan innebära att en avvikelse får en annan nivå.

Priser

Panelerna kostar beroende på om det är en stor, mellanstor eller liten panel. Kostnader för Variant Specific Testing är lägre och ligger på ca 10% av priset för en panel.

Ansvar

Verksamhetschef har det övergripande ansvaret. Vårdenhetschef och avdelningsöverläkare ansvarar för att rutinen är känd och följs på enheten. Sjuksköterska har egenansvar att följa rutin.

Uppföljning, utvärdering och revision

Ansvarig läkare och sjuksköterska ansvarar för att rutinen följs. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControlPro.

Granskare/arbetsgrupp

Annika Öhman, överläkare, Barnkardiolog, Barnhjärtcentrum.

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje verkställighet

Gäller för: Barnhjärtcentrum

Innehållsansvar: Annika Öhman, (annoh15), Sektionschef

Godkänd av: Cathrine Gatzinsky, (catwi3), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9774-1570060579-239

Version: 8.0

Giltig från: 2024-09-18

Giltig till: 2026-09-10