

Genetik

NGS-baserad tumörprofilering vid kolorektalcancer



För att varje gen är en viktig pusselbit

Välkommen till Unilabs genetiska värld.

Genom våra tjänster inom genetik, baserade på avancerad teknik, innovation och vårt nätverk av ledande genetiska experter, bidrar vi till att utveckla genetikfältet för att säkerställa förbättrad vård i varje skede av livet.

Kolorektalcancer – en heterogen sjukdom som kräver genetisk stratifiering

Kolorektalcancer (KRC) är den tredje vanligaste cancerformen i Sverige, med cirka 7 000 nya fall och omkring 2 800 dödsfall årligen. Trots framsteg inom kirurgi och adjuvant behandling återkommer sjukdomen hos en betydande andel patienter.

Eftersom KRC är genetiskt heterogen är molekyllär diagnostik en nyckelkomponent i modern behandling.

Det uppdaterade vårdprogrammet för kolorektalcancer (RCC 2025) fastslår att molekyllär profilering ska ingå i rutindiagnostiken när resultaten kan påverka:

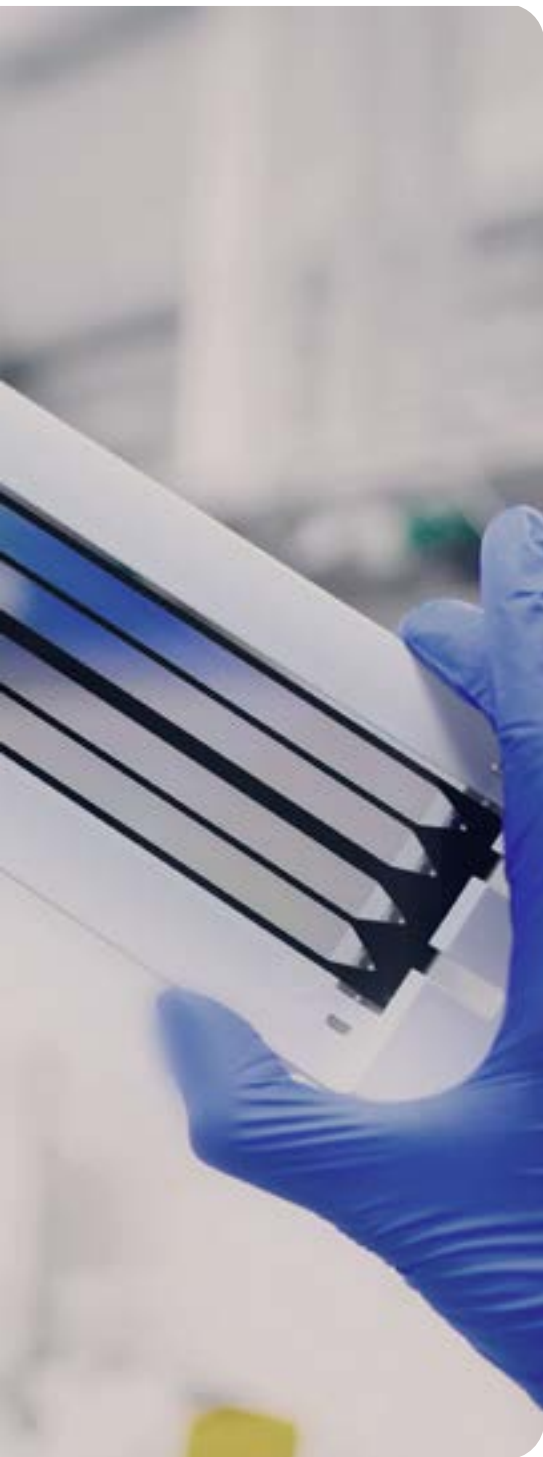
- behandlingsval
- ärfthetsutredning
- möjlighet till deltagande i kliniska studier

Det innebär ett tydligt ansvar att säkerställa kapacitet, kvalitet och ledtider som fungerar i praktiken.

Vad betyder detta för dig som vårdgivare?

Att molekyllär testning inte är ett tillägg, utan en del av rutinen från start. Tumörer ska testas för de markörer som är avgörande för att:

- välja rätt behandling
- undvika ineffektiva terapier
- upptäcka ärftliga risker som kan påverka hela familjen



Unilabs – nationellt anpassad molekyllär diagnostik för KRC

Unilabs tillhandahåller redan idag bred NGS-baserad tumörprofilering som ligger i linje med de nationella panelerna för kolorektalcancer.

Dessa paneler är:

- kliniskt validerade
- håller hög kvalitet
- har korta svarstider

Våra breda paneler täcker över 500 gener inklusive samtliga biomarkörer som enligt RCC 2025 är relevanta för KRC. Detta möjliggör en enhetlig och jämförbar diagnostik oavsett var patienten vårdas. Därutöver erbjuder vi riktade analyser för specifika frågeställningar inom KRC-vården exempelvis reflextestning, ärftlighetsutredning och/eller behandlingsstyrning.

A close-up photograph of a person's hand, wearing a dark blue long-sleeved shirt, reaching out with the palm facing down towards a body of water. The hand is positioned in the upper left quadrant of the frame. The water is dark and calm, with a clear reflection of the hand visible below it. The background is a soft, out-of-focus landscape with a mix of green and brown tones, suggesting a natural setting. The overall mood is contemplative and serene.

**Genetik – avgörande för
rätt diagnos och behandling
till varje patient**

Biomarkörer enligt RCC 2025

Markör	Klinisk relevans
MMR/MSI	Prediktiv för immunterapi (PD-1/PD-L1); grund för utredning av Lynch syndrom
KRAS/NRAS (exon 2–4)	Negativ prediktor för EGFR-hämmare (endast RAS-wt har nytta)
BRAF V600E	Prognostisk markör (sämre överlevnad); vägleder ärftlighetsutredning vid MLH1-förlust; behandlingsrelevant i metastaserad sjukdom (BRAF/EGFR-hämmare)
PIK3CA/PIK3R1/PTEN	Prediktiva enligt ALASCCA (ASA-nytta vid mutation); förväntas införas i rutinen, RCC uppmanar vården att förbereda
TP53, SMAD4	Associerade med sämre prognos; ej behandlingsstyrande (prognostiska/forskningsmässiga)
HER2/ERBB2	Potentiell måltavla (kliniska studier vid metastaserad, RAS-wt KRC); ej rutin
NTRK-fusioner	Mycket sällsynta; prediktiva för TRK-hämmare i palliativt skede; ej rutin

Tabell 1. Biomarkörer enligt nationellt vårdprogram för kolorektalcancer (RCC, Kunskapsbanken 2025). Endast markörer som anges i nationellt vårdprogram (RCC 2025) som behandlingsstyrande eller rutinmässigt rekommenderade bör analyseras i klinisk praxis. Övriga markörer har i dagsläget främst prognostisk eller forskningsmässig relevans och kan komma att införas i framtida riktlinjer.

Genetisk testning möjliggör individualiserad behandling – ASA mer än halverar återfallsrisken

ALASCCA är en stor multicenterstudie, prospektiv, randomiserad, dubbelblind och placebo-kontrollerad, som utvärderade adjuvant behandling med 160 mg acetylsalicylsyra dagligen

hos patienter med kolorektalcancer stadium II–III och mutation i PI3K-signalvägen. Enligt Martling et al. (JCO 2025) minskade lågdos ASA risken för återfall med:

- 51 % hos patienter med PIK3CA exon 9/20-mutationer
- 58 % hos patienter med PIK3R1/PTEN eller andra PIK3CA-förändringar

Totalt förbättrades återfallsfri överlevnad med cirka 55 %. Dessa resultat markerar ett betydande genombrott och förväntas få direkt påverkan på framtida rutiner och riktlinjer.

Vad betyder detta för dig som vårdgivare?

Att en enkel, billig och välkänd behandling kan bli ett nytt adjuvant alternativ för en genetiskt definierad patientgrupp. Lågdos ASA är lättillgänglig, har låg toxicitet och kräver inga avancerade resurser vilket gör implementeringen kostnadseffektiv för vården.

Unilabs erbjuder redan idag analys av hela PI3K-signalvägen och är redo att stödja vården så snart de nationella riktlinjerna uppdateras.

Unilabs – behovsanpassad molekyllär diagnostik för KRC

Unilabs har lång erfarenhet av att implementera avancerad molekyllär patologi i i klinisk rutin och erbjuder hela spektrumet av KRC-relevant testning:

- **Breda paneler (CGP) som inkluderar alla etablerade och framväxande biomarkörer för KRC**
- **Fokuserade paneler när snabbhet och kostnadseffektivitet är viktigast**
- **Riktade analyser för specifika frågeställningar inom KRC-vården**

NGS-data har dessutom ett långsiktigt värde: samma analys kan återanvändas för re-analyser vid sjukdomsprogress, identifiering av ärftliga risker, deltagande i kliniska studier eller nya behandlingsmöjligheter.

Vi välkomnar möten och dialog kring hur våra lösningar kan stödja er verksamhet. Tillsammans kan vi skapa största möjliga värde för både vården och den enskilde individen.



Kontakta oss:

Emma Arvidsson, PhD

Medical Lead, Genetics & Precisions Diagnostics

Mobil: + 46 (0)723-840037

E-post: genetics.nordics@unilabs.com

www.unilabs.se

www.genetics.unilabs.com

Referenser

1. Regionala cancercentrum i samverkan (RCC). Nationellt vårdprogram för tjock- och ändtarmscancer. Version 4.0, maj 2025. Kunskapsbanken.
2. Martling A, Lindberg J, Myrberg IH, et al. Low-dose aspirin to reduce recurrence rate in colorectal cancer patients with PI3K pathway alterations: 3-year results from a randomized placebocontrolled trial. *Journal of Clinical Oncology*. 2025;43(4):LBA125.