

Bilaga 7 Framtida diagnostik av äggstocksförändringar

Vätskebiopsi med cellfritt DNA (cfDNA)

Vätskebiopsier erbjuder en icke-invasiv metod för att identifiera tumörspecifika mutationer i blodet eller i annan kroppsvätska. Tekniken möjliggör tidig upptäckt och uppföljning av behandlingseffekt, men har begränsad känslighet vid tidiga stadier och borderlineförändringar, där tumörbördan ofta är låg. GMS560-panelen, utvecklad inom Genomic Medicine Sweden, analyserar cfDNA från blodprov och täcker 560 cancerrelaterade gener. Den inkluderar biomarkörer som HRD och MSI, vilket teoretiskt möjliggör precisionsdiagnostik och behandlingsprediktion. Genom nationell validering och standardisering kan panelen bli ett viktigt verktyg för framtidens icke-invasiva cancerdiagnostik.

För ytterligare bakgrundsinformation om vätskebiopsitekniken och äggstockscancer hänvisas till SBU:s Bereder rapport nr 376, 2024 [1].

AI och bildbaserad diagnostik med ultraljud

Artificiell intelligens (AI) har visat stor potential inom bilddiagnostik, inte minst vid analys av ultraljudsbilder. AI-modeller kan automatisera bedömningen av adnexförändringar och i vissa fall överträffa mänskliga experter. Genom att minska beroendet av individuell expertis kan AI bidra till mer enhetlig och snabb diagnostik. Dock är modellernas prestanda starkt beroende av kvaliteten och representativiteten i träningsdata. Om borderlineförändringar är underrepresenterade riskerar AI att missa dessa, vilket gör validering och transparens avgörande.

Kontrastförstärkt ultraljud är en kompletterande teknik som förbättrar visualiseringen av tumörers vaskularisering, vilket är relevant för malignitetsbedömning. När denna metod kombineras med AI kan träffsäkerheten öka ytterligare. Tekniken är kostnadseffektiv och möjlig att använda i realtid, men kräver särskild utrustning och utbildning. Dess roll vid borderlineförändringar är fortfarande under utvärdering.

MR-algoritmer

MR ger detaljerad anatomisk och funktionell information. Algoritmer baserade på MR-data kan förbättra differentiering mellan benign, borderline och malign vävnad. O-RADS MRI är ett validerat och internationellt använt system som klassificerar adnexförändringar i fem risknivåer baserat på morfologi, kontrastupptag och diffusion. Systemet kan bidra till mer träffsäkra beslut om handläggning. Begränsningar inkluderar höga kostnader, begränsad tillgång och behov av expertis för tolkning.

VOC-analyser (Volatil Organic Compounds)

VOC-analyser bygger på att identifiera flyktiga organiska föreningar i kroppsvätskor (blodplasma eller urin) eller utandningsluft, vilka speglar metabola förändringar vid cancer. Metoden är helt icke-invasiv och kan potentiellt användas som ett snabbt och kostnadseffektivt screeningverktyg. Dock är tekniken fortfarande i forskningsstadiet, känslig för yttre faktorer och kräver avancerad analys samt validering i större studier.

Proteomik

Proteomik innebär storskalig analys av proteiner i biologiska prover, ofta med hjälp av masspektrometri. Den används för att identifiera proteinmönster som särskiljer tumörtyper och kan kombineras med AI och cfDNA. Metoden kräver dock avancerad infrastruktur och komplex dataanalys

Framtidens riktning

Integrativa modeller som kombinerar kliniska data, bilddiagnostik, genetiska och proteomiska profiler med AI förväntas bli centrala. Internationella samarbeten och standardiserade databaser är avgörande för att säkerställa robusta och generaliserbara modeller.

Referens

1. SBU. Vätskebiopsi vid diagnostik av äggstockscancer. Stockholm: Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU); 2024. SBU Bereder 376. [accessed Jun 3 2025]. Available from: <https://www.sbu.se/376>