

# Patientinformation helexomsekvensanalys

## Bakgrund och syfte

På senare år har det blivit möjligt att analysera alla gener i människans arvs massa. Metoden används för att försöka fastställa orsaken till sjukdomar där det finns stark misstanke om en medfödd genetisk orsak. Om ni samtycker till att vi använder denna metod så kommer vi att försöka fastställa orsaken till den sjukdom som finns i er familj. Familjemedlemmens namn och personnummer anges ovan.

## Hur går analysen till?

Nedan följer en kort sammanfattning.

För att kunna hitta orsaken till din/din släktings sjukdom behöver vi undersöka DNA-sekvensen i alla gener i arvs massan. Tolkningen av resultaten underlättas om man kan jämföra DNA-sekvensen med båda föräldrarna och med syskon och/eller andra nära släktingar. Orsaken till att vi måste undersöka släktingar är att alla bär på många olika genetiska varianter i arvs massan. Genom att jämföra nära släktingars arvs massa kan vi hitta det som skiljer dem åt och därigenom fastställa orsaken till sjukdomen.

För undersökningen behöver vi DNA (arvs massa) från alla släktingar som skall undersökas. DNA isoleras ur ett blodprov (10 ml rör) men ibland används istället prover från hud, saliv eller material som tagits bort vid en operation. DNA kommer sedan att undersökas med hjälp av en ny typ av DNA-sekvensering (Next-Generation Sequencing, NGS).

Vid ärftliga sjukdomar kan resultatet ibland användas för anlagsbärrutredning av nära släktingar efter genetisk information.

Om de genetiska analyserna visar på en förändring som är svårtolkad kan det krävas fler analyser för att klargöra dess betydelse. I så fall kan vi behöva nya prover (blod-eller hudprov) från olika familjemedlemmar.

Vid analysen av DNA-sekvensen jämför vi din DNA-sekvens med DNA från andra personer, både friska och sjuka. För analysen lagras alla DNA-sekvenser i databaser (i form av många miljoner bokstavstecken) som andra forskare och kliniska genetiker kan använda som jämförelsematerial. Sekvensfilerna är kodade och ingen utom de som är behöriga vid Klinisk genetik kan ta reda på vilka sekvenser som kommer från er familj. För att tolka den genetiska informationen kommer vi även behöva läsa i Din/Ditt barns journal. I vissa fall kommer vi även behöva göra en ny klinisk undersökning. Ibland är foton av Dig/Ditt barn också till stor hjälp vid bedömningen.

## Vilka är riskerna?

Riskerna är främst kopplade till informationshantering. Eftersom NGS-metoden är relativt ny så kan vi missa en sjukdomsorsakande förändring i arvs massan och därför inte ställa diagnos.

Det är också möjligt att det är svårt att tolka en förändring i DNA-sekvensen vilket medför att vi inte kan ställa diagnos. Därför behöver vi samla jämförelsematerial i våra databaser för att erhålla ökade kunskaper om olika varianters betydelser.

Det finns även en liten risk att analysen identifierar "bifynd" som inte efterfrågats. Eftersom vi kommer att analysera alla gener i er arvs massa kan vi upptäcka anlag för en annan sjukdom än den som undersökningen avser. Information kommer att ges vid fynd i anlag kopplat till sjukdom som kan förebyggas och/eller behandlas.

## Finns det några fördelar?

Syftet med analysen är att fastställa orsaken till din eller din släktings sjukdom. En klinisk diagnos kan bekräftas med denna metod. En korrekt diagnos på DNA-nivå gör det möjligt att förutsäga sjukdomsförloppet, bedöma vilken behandling som är möjlig och beräkna risken för kommande barn och att andra släktingar drabbas. Endast med en korrekt genetisk diagnos är det möjligt att erbjuda fosterdiagnostik för sjukdomen.

## Hur får jag information om analysresultat?

När analyserna är avslutade kommer ett svar att till Din läkare. Vid behov kommer Ni att få träffa en Klinisk genetiker för ytterligare information kring utredningsresultat och eventuell diagnos.

## Kontakt: Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset Uppsala

Telefon (sekr): 018-611 59 40, E-post: [kliniskgenetik@akademiska.se](mailto:kliniskgenetik@akademiska.se)