

Rapport gällande ärftlig cancerrisk samt åtgärder för att minska risk

Större makt att påverka din hälsa

www.eiira.se



Personlig information

Namn: X
 Kön: Kvinna
 Födelsedatum: ÅÅÅÅ.MM.DD
 Beställd produkt: **Eiira Premium (eller Classic)**
 Genetisk testning för ärftlig cancer baserat på helgenomsekvensering

Kundens ID: X
 Testkitets ID: X
 Rapportens datum: ÅÅÅÅ.MM.DD



Innehållsförteckning

Sammanfattning	03
Om rapporten	04
Omfattning	04
Ärftlig risk och riskbedömning	06
Information som du lämnat	08
Ditt resultat	09
Vad visade det genetiska testet?	09
Vad är din övergripande risk?	10
Åtgärder för att hantera en ökad risk?	11
Nästa steg	12
Kommentar	12
Information om den allmänna befolkningen	13
Genomsnittlig risk för kvinnor	13
Åtgärder för tidig upptäckt och förebyggande av cancer	13
Ansvarsfriskrivning	15
Tillgängliga åtgärder för att hantera ökad risk för cancer	16
Testmetod	18

Sammanfattning

Syfte med rapporten

Syftet med denna rapport är att ge en översikt över genetisk och familjär risk för cancer. Till följd av att vi har analyserat genetisk variation i ditt DNA, samt din familjehistoria av cancer, ger rapporten dig en omfattande bedömning av din ärftliga risk för flera olika cancertyper. I det fall att du har en förhöjd risk så kommer rapporten föreslå åtgärder för att hantera och förebygga denna risk.

Fynd



Ingen sjukdomsorsakande varianter: Analysen har inte identifierat någon sjukdomsorsakande variant (även känt som mutation) i någon av de 50 generna som har analyserats.



Ökad familjär risk: Baserat på din familjehistoria av cancer så är din risk för xxx cancer förhöjd jämfört med den allmänna befolkningen.

Åtgärder för att hantera risk för cancer baserat på resultatet

Tidig upptäckt

Kontrollprogram* för bröstcancer från 35 års ålder med mammografi.

Kommentar

Den genetiska analysen påvisade inte en genvariant i de gener vi idag vet har en koppling till ärftlig cancer, däremot indikerar din familjehistoria av bröstcancer på att du har en familjär risk för bröstcancer. Detta gör att du ändå rekommenderas ingå i kontrollprogram för bröst.

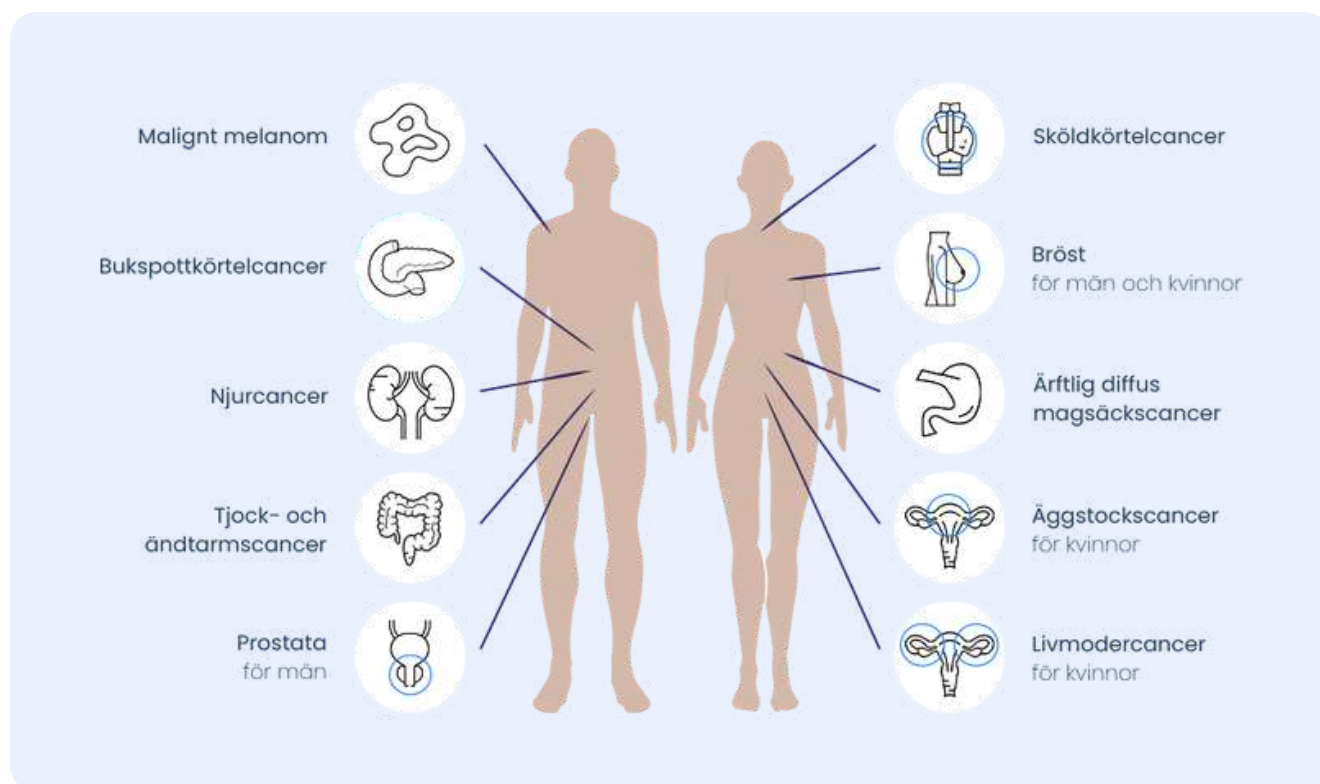
Den genetiska analysen som gjorts omfattar alla genetiska varianter i ditt genom (det vill säga det DNA som finns i en cell). I denna specifika analys har vi tittat på en mindre del av ditt genom, mer specifikt de gener som vi vet är kopplade till ärftlig cancer. Denna analys utesluter alltså inte att det finns en sjukdomsorsakande variant någon annanstans i ditt genom. Till följd av att ditt genom har sekvenserats fullt ut så behöver inte själva sekvenseringsanalysen göras om för att övriga gener ska kunna analyseras i det fall nya gener tillkommer eller nya sjukdomstillstånd.

* Mer information finner du i sektionen Ditt resultat.

Om rapporten

Omfattning

Rapporten presenterar vår bedömning gällande din ärftliga risk att utveckla cancerformerna som visas i figuren nedan. Dessa cancerformer har en känd ärftlig komponent som är kopplad till vissa specifika gener (se Tabell 1). Detta utesluter inte att andra cancerformer kan vara ärftliga. Än så länge har man dock inte kunnat koppla några specifika gener till en ökad risk för dessa cancerformer.



Om rapporten

För att kunna göra denna bedömning så har vi analyserat 50 gener i ditt DNA för att identifiera eventuell förekomst av sjukdomsorsakande varianter som är kopplade till en förhöjd cancerrisk. Dessa gener har valts baserat på deras koppling till vissa specifika cancerformer eller cancersyndrom. Tabellen nedan visar gener som är kopplade till de tio olika cancerformer som analysen omfattar (det vill säga de gener där vi vet att de personer som bär på en sjukdomsorsakande variant har en förhöjd risk för cancer).

Tabell 1:

Cancerformer	Associerade gener
Bröst	BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, PTEN, CDH1, STK11, NF1, ATM, CHEK2, BARD1, RAD51C, RAD51D
Äggstock	BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2
Tarm	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, MUTYH, STK11, SMAD4, BMPRI1A, PTCH, PTEN, NTHL1, POLD1, POLE, MSH3, TP53
Prostata	BRCA2, HOXB13, BRCA1, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2, ATM, CHEK2, PALB2, TP53
Melanom	CDKN2A, BAP1, CDK4, POT1, TERT, MITF1, MC1R, ASIP, TYR, TYRP1, TP53
Njurar och urinvägar	VHL, FLCN, FH, MET, PTEN, SDHB, BAP1, SDHA, SHDC, SDHD
Tyreoidea	RET, APC, PTEN, DICER1, TP53
Livmoder	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN
Pancreas	BRCA1, BRCA2, ATM, PALB2, MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2, STK11, CDKN2A
Magsäck	CDH1, CTNNA1

Germline (dvs ärftlig)

Ärftliga genetiska varianter: Den genetiska analysen omfattar enbart ärftliga genetiska varianter, vilka är de DNA-varianter som du fötts med. Dessa varianter fanns i dina föräldrars könsceller (spermier och ägg) vid befruktningen och har alltså ärvts från dina föräldrar. Eftersom de finns i alla dina celler kan du även föra dem vidare till nästa generation. I vissa fall uppstår en ny variant i ett tidigt embryo (de Novo variant). En de Novo variant kan också ge en ökad risk för cancer men har inte ärvts från en förälder (men kan dock föras vidare till nästa generation).

Denna rapport omfattar inte somatiska varianter, vilka är spontana DNA-förändringar som uppstår i celler under livet.

Om rapporten

Ärftlig risk och riskbedömning

Vad är "risk"?



Rapporten omfattar **enbart ärftlig cancerrisk**.

Risk betyder i denna kontext sannolikheten att utveckla cancer, vilket baseras på populationsstudier. Det är viktigt att vara medveten om följande:

- Risk är inte detsamma som att ha en cancerdiagnos.
- Att ha en hög risk betyder inte att du definitivt kommer att utveckla cancer. Sannolikheten är dock högre jämfört med risken hos den allmänna befolkningen.
- Även de med en låg risk kan utveckla cancer (fler än en tredjedel av den allmänna befolkningen kommer att utveckla cancer under sin livstid).
- En individs upplevda risk av cancer kan skilja sig från den verkliga cancerrisken. Individer med en familjehistoria av cancer kan ofta överskatta sin risk.

Syftet med rapporten är att:

- Ge dig en bättre förståelse av din cancerrisk.
- Informera dig om de åtgärder som finns för att förebygga eller upptäcka cancer tidigt.
- Vid behov hjälpa dig vidare inom sjukvården.

Om rapporten

Ärftlig risk och riskbedömning

Hur går en riskbedömning till?

En riskbedömning baseras vanligtvis på resultatet från ett genetiskt test (det vill säga om du bär på en sjukdomsorsakande variant eller inte) samt din familjehistoria av cancer.

Inga sjukdomsorsakande varianter: Individer som testar negativt för en sjukdomsorsakande variant kan fortfarande ha en förhöjd risk för cancer baserat på sin familjehistoria av cancer. Detta förklaras av att inte all ärftlig risk orsakas av en enda sjukdomsorsakande variant i en enda gen (även känt som monogen sjukdom). Istället så är det många genetiska varianter i ett stort antal gener som tillsammans ökar risken för en sjukdom eller tillstånd (även känt som polygen, eller komplex, sjukdom).

Bär på en sjukdomsorsakande variant: Även hos de som bär på en sjukdomsorsakande variant så varierar den individuella risken för cancer. Detta beror på att risken som är kopplad till en specifik gen har uppskattats genom forskning på en grupp av individer som bär på en sjukdomsorsakande variant i just den genen. Därför kan en persons individuella risk, till följd av att personen är bärare av en sjukdomsorsakande variant, vara antingen högre eller lägre än vad som uppskattas generellt för en bärare. För att bättre kunna uppskatta den individuella risken så använder vi oss av din familjehistoria av cancer.

Från ett kliniskt perspektiv: För att bedöma om en person har en signifikant ökad risk för cancer, sett från ett kliniskt perspektiv, så använder vi oss av nationella riktlinjer. Dessa riktlinjer specificerar vilka som ska erbjudas förebyggande åtgärder eller screening för tidig upptäckt. Detta innebär att en person kan ha en viss förhöjd risk för cancer men inte erbjudas åtgärder utöver de som erbjuds inom de nationella screeningprogrammen för tidig upptäckt (som det allmänna mammografiprogrammet som startar vid 40 års ålder).

Notera även att cancer är en komplex sjukdom där många faktorer, inklusive omgivningsfaktorer, bidrar till risk. Vår bedömning inkluderar enbart den genetiska komponenten. Därmed är risken som presenteras i denna rapport endast en uppskattning av din risk att utveckla cancer.

Information som du lämnat

Bedömningen som gjorts i denna rapport baseras på informationen som fanns tillgängligt på ditt konto: ÅÅÅÅ.MM.DD.

Information om dig:

- Du har ingen egen sjukdomshistoria av cancer.
- Du har tyskt ursprung.

Family tree:

Lista över anhöriga med cancerdiagnos:

- Mamma: bröstcancer vid 40 års ålder.
- Moster: bröstcancer vid 45 års ålder.
- Mormor: bröstcancer vid 50 års ålder.
- Farbror: lungcancer vid 56 års ålder.

Ditt resultat

Vad visade det genetiska testet?



Inga sjukdomsorsakande varianter identifierades i någon av de analyserade generna.

Vad innebär detta?

- Att ett genetiskt test har gjorts för att leta efter genetiska förändringar (även kallade varianter) i utvalda gener som är kopplade till att kunna orsaka cancer.
- Analysen identifierade inte någon sjukdomsorsakande variant i någon av de analyserade generna. Till följd av detta har du inte någon ökad risk för cancer baserat på resultatet från den genetiska analysen.
- Det är viktigt att veta att avsaknaden av en sjukdomsorsakande variant inte är en garanti för att inte få cancer.

Ditt resultat

Vad är din övergripande risk?



Baserat på resultatet från det genetiska testet, samt din familjehistoria av cancer, så är din risk för bröstcancer **förhöjd** jämfört med den allmänna befolkningen.

Vad betyder detta?

- Att bedömningen av din familjehistoria av cancer identifierade en ökad ärftlig risk för en cancerform.
- Detta innebär att din risk för cancer är högre än hos den allmänna befolkningen för en cancerform.

Vad baseras riskbedömningen på?

Denna riskbedömning baseras på din familjehistoria av cancer, vilken inkluderar din mammas bröstcancerdiagnos vid 40 års ålder, din mosters bröstcancerdiagnos vid 45 års ålder och din mormors bröstcancerdiagnos vid 50 års ålder. Alltså baseras denna riskbedömning på modernets sida i ditt släkträd.

Ditt resultat

Åtgärder för att hantera en ökad risk

1) Screening

Följande åtgärder* rekommenderas enligt svenska nationella riktlinjer:

- Mammografiscreening rekommenderas för kvinnor med ökad risk för bröstcancer, med start 5 år före det yngsta insjuknandet i familjen eller från 40 års ålder. Detta innebär att du rekommenderas ingå i mammografiscreening med start vid 35 års ålder.

2) Förebyggande samt livsstilsfaktorer som är kopplade till en ökad eller minskad risk för bröstcancer

- Delta i rekommenderade kontrollprogram av bröst för att möjliggöra tidig upptäckt av cancertumörer.
- Undersök dina bröst varje månad. Detta för att själv upptäcka eventuella förändringar, till exempel med själv av *Cancerfondens* självundersökningsguide "Lär känna dina bröst".
- Undvik rökning. Tobak innehåller flertalet cancerframkallande ämnen och är därför kopplat till utveckling av cancer.
- Minska eller undvik alkoholkonsumtion. När alkohol bryts ned i kroppen bildas ett ämne som heter acetaldehyd, detta ämne cancerframkallande.
- Undvik att äta mer än 500 g rött och rökt kött/vecka. Detta eftersom dessa produkter innehåller ämnet nitrit som i kroppen bryts ned till nitrosaminer vilka är cancerframkallande.
- Håll en hälsosam vikt. Sambandet mellan vikt och cancer är ännu inte klarlagt, däremot har observationsstudier visat ett samband mellan obesitas och cancer.
- Håll dig fysiskt aktiv. En inaktiv livsstil har kopplats till cancerutveckling av flera cancerformer, däribland bröstcancer.
- Amma, om du har detta alternativ, kan hos vissa individer hjälpa till att minska risken för bröstcancer.

Ditt resultat

Nästa steg

Du själv

- Kontakta din vårdcentral så hänvisar de dig vidare (du kan ta med denna rapport och visa för din läkare). Notera att det kan vara så att cancerdiagnoserna i din familj först måste verifieras. Detta görs i samband med en ärftlighetsutredning på en onkogenetisk mottagning eller på klinisk genetik. Läs mer under rubriken Tillgängliga åtgärder för att hantera ökad risk för cancer, vilken du hittar i slutet av rapporten.

Din familj

- Informera dina familjemedlemmar om att även de kan ha en ökad risk för bröstcancer. Läs mer i kommentaren nedan gällande vilka familjemedlemmar som berörs.
- Informera dina familjemedlemmar om att det kan finnas ärftlig cancer i er familj. Läs mer gällande om ytterligare genetisk testning rekommenderas i din familj i kommentaren nedan.

Ytterligare information gällande hur detta resultat kan påverka dina familjemedlemmar hittar du under rubriken **Vad betyder resultatet för dina familjemedlemmar** i slutet av rapporten.

Kommentar

De berörda familjemedlemmarna är kvinnor som är nära besläktade med de individer som diagnosticerats med bröstcancer, såsom systrar och döttrar till dessa.

Enligt dina uppgifter finns det två individer i din familj som har haft lungcancer. Lungcancer är inte inkluderad i denna rapport. När vi i framtiden inkluderar lungcancer uppdaterar vi dig med en ny rapport. Notera att baserad på given information har du ingen ökad risk för lungcancer.

Information om den allmänna populationen

Nedan hittar du information om cancerrisk i den allmänna populationen och vilka nationella åtgärder som erbjuds för tidig upptäckt av cancer.

Genomsnittlig risk för kvinnor:

Här kommer ett exempel för att hjälpa dig förstå informationen i tabellen: **Bröst; 9,4%** och **<80** betyder att av 1000 kvinnor så kommer 94 att ha utvecklat bröstcancer innan 80 års ålder.

Cancerformer	< 40 år	< 50 år	< 60 år	< 70 år	< 80 år
Bröst	0.43%	1.9%	4.2%	7.5%	9.4%
Colorectal	0.05%	0.16%	0.44%	1.2%	1.9%
Äggstockar	0.07%	0.17%	0.42%	0.81%	0.95%
Livmoder	0.01%	0.02%	0.06%	0.12%	0.16%
Melanom	0.29%	0.63%	1%	1.6%	2.2%
Bukspottkörtel	0.01%	0.63%	0.14%	0.44%	0.68%

Källa: Nordcan

Åtgärder för tidig upptäckt och förebyggande av cancer

Följande åtgärder för tidig upptäckt rekommenderas i Sverige:

1) Screening

Även om screening inte förebygger cancer så ökar tidig upptäckt möjligheterna till framgångsrik behandling och överlevnad. I Sverige rekommenderas följande nationella screeningprogram av [Socialstyrelsen](#):

- **Bröstcancer:** mammografi var 18-24:e månad för alla kvinnor i åldern 40-74 år.
- **Livmoderhalscancer:** screening var femte år för alla kvinnor i åldern 23-49 år, och vart sjunde år för kvinnor i åldern 50-70 år.
- **Tjock- och ändtarmscancer:** Hälso- och sjukvården bör erbjuda screening för tjock- och ändtarmscancer med test av blod i avföringen till män och kvinnor i åldern 60-74 år.

Källa: Cancerfonden (<https://www.cancerfonden.se>)

Information om den allmänna populationen

2) Förebyggande åtgärder och livsstil



Enligt Cancerfonden så orsakas **23,1 % av all cancer** av faktorer som går att **påverka**.

Även om det inte finns något sätt att minska sin risk till noll så kan man genom sina livsval minska sin risk för cancer. Det kan låta som en kliché - men att delta i nationella screeningprogram och att ta hand om sin hälsa genom att hålla sig aktiv samt äta och leva hälsosamt, spelar en viktig roll.

Varje positiv livsstilsförändring du gör sänker risken för cancer.

Källa: Cancerfonden (<https://www.cancerfonden.se>)

Förändringar som kan hjälpa till att minska risken:



Undvika rökning



Ha en hälsosam vikt



Undvika alternativt minska sin alkoholkonsumtion



Vara fysiskt aktiv



Begränsa sitt intag av rött kött till max 500 gram per vecka samt undvika rökt kött



Amning,
(för de som har möjlighet)
rekommenderas på grund av att
det kan minska risken för
bröstcancer.

Källa: RCC (<https://cancercentrum.se>)

Ansvarsfriskrivning

Eiira ansvarar inte för eventuella fel som görs vid insamling av salivprovet, under transport av salivprovet eller andra fel som gjorts innan salivprovet kommer till Eiira.

Diagnostiska fel, även om de är sällsynta, kan uppstå på grund av att saliv inte samlas in enligt instruktionerna, DNA-kontamination eller andra laboratoriefel. Detta kan följaktligen begränsa och/eller påverka känsligheten, specificiteten och/eller noggrannheten av testresultatet. För att förhindra detta till största möjliga mån så kontrolleras kvaliteten på salivprovet och på extraherat DNA under processens gång.

Klassificeringar av genetiska varianter görs med hjälp av en programvara för tolkning som är ackrediterad enligt ISO 13485. Observera att klassificeringen baseras på evidens som finns tillgängligt vid rapporteringstillfället och därför kan ändras när nya evidens blir tillgängliga.

I avsaknad av en patogen variant kommer standardriskmodeller, vilka beskrivs i Svenska Nationella Riktlinjer, att användas för att bedöma risken för ärftlig cancer till följd av en familjehistoria av cancer. Observera att svenska nationella riktlinjer uppdateras regelbundet, allteftersom ny evidens blir tillgänglig, och därför kan denna bedömning anses felaktig om några år.

Riskuppskattningen kan vara felaktig om den egna eller familjens sjukdomshistoria inte tillhandahålls eller inte är korrekt.

Det bör noteras att den genetiska analys och de riskbedömningar som görs via Eiira inte ersätter en traditionell ärftlighetsutredning som görs av svensk sjukvård. Eiira ska ses som ett kompletterande test och inte ett substitut för en ärftlighetsutredning.

Tillgängliga åtgärder för att hantera ökad risk för cancer

Baserat på vår bedömning så har du en så pass förhöjd risk för cancer att det kvalificerar dig för åtgärder utöver de som erbjuds i de nationella screeningprogrammen. Beroende på vad du bor i Sverige så kommer det att se lite olika ut när det gäller hur du enklast tar del av dessa åtgärder (läs mer nedan).

Vänligen notera även att bedömningen som gjorts gällande din familjära risk baseras på information som du har lämnat och har inte verifierats i sjukhusjournaler. Detta innebär att din vårdgivare kan kräva att du först genomgår en ärftlighetsutredning innan du får tillgång till dessa åtgärder.

Stockholm–Gotland regionen

- Alla åtgärder koordineras genom 'Mottagningen för Ärftlig Cancer' på Karolinska universitetssjukhuset i Solna. De nås på telefonnumret 08-123 783 80, eller via appen 'Alltid Öppet', som kan laddas ner via Google Play eller App Store. Mer information hittas på 1177.

Norra regionen

- I de flesta fall är primärvården ansvariga för att remittera dig till relevanta åtgärder. Det kan dock vara så att de kräver att en ärftlighetsutredning görs först. Denna görs via 'Cancergenetisk mottagningen' på Umeå universitetssjukhus och kräver en remiss från primärvården. Mer information hittas på 1177.

Region Mellansverige

- I de flesta fall är primärvården ansvariga för att remittera dig till relevanta åtgärder. Det kan dock vara så att de kräver att en ärftlighetsutredning görs först. Denna görs via 'Klinisk genetik mottagningen' på Örebro universitetssjukhus eller 'Onkogenetiska mottagningen' på Akademiska sjukhuset i Uppsala, vilka båda kräver en remiss från primärvården. Mer information hittas på 1177: Klinisk genetik mottagning i Örebro eller Onkogenetiska mottagningen i Uppsala.

Sydöstra regionen

- I de flesta fall är primärvården ansvariga för att remittera dig till relevanta åtgärder. Det kan dock vara så att de kräver att en ärftlighetsutredning görs först. Denna görs via 'Klinisk Genetik' på Linköpings universitetssjukhus och kräver en remiss från primärvården. Mer information hittar du på 1177..

Tillgängliga åtgärder för att hantera ökad risk för cancer

Västra regionen

- I de flesta fall är primärvården ansvariga för att remittera dig till relevanta åtgärder. Det kan dock vara så att de kräver att en ärftlighetsutredning görs först. Denna görs via 'Cancerogenetisk mottagning' på Sahlgrenska universitetssjukhuset och kräver en remiss från primärvården. Mer information hittar du på 1177.

Södra regionen

- I de flesta fall är primärvården ansvariga för att remittera dig till relevanta åtgärder. Det kan dock vara så att de kräver att en ärftlighetsutredning görs först. Denna görs via 'Genetikmottagningen' på Lunds universitetssjukhuset och kräver en remiss från primärvården. Mer information hittar du på 1177.

Vad betyder resultatet för dina familjemedlemmar

Det är viktigt att du informerar dina släktingar om att även de kan ha en förhöjd risk för cancer som kvalificerar dem för samma kontrollprogram som dig, eftersom de delar en viss mängd DNA med dig. De släktingar som kan ha samma risk som du är kvinnor som är nära släkt med de individer som har diagnosticerats med bröstcancer. Såsom systrar och döttrar till de drabbade individerna.

Vänligen notera att det är olagligt för Eiira, liksom för sjukvården, att kontakta dina släktingar. Vi rekommenderar därför att du informerar dina släktingar så att de får möjlighet till förebyggande åtgärder. Valet att informera är ditt eget.

Testmetod

Eiira använder Next Generation Sequencing (NGS) för att analysera ditt DNA. Först extraherades genomiskt DNA från epitelceller och vita blodkroppar i salivprovet. Därefter amplifierades regionerna av intresse (dvs alla kodande delar av genomet) och sekvenserades sedan på ett Illumina NovaSeq 6000-instrument. Sedan matchades sekvenseringsdatan mot referensgenomet, varefter olika och exakta bioinformatiska verktyg användes för att identifiera genetiska varianter. Detta gjordes med hjälp av Illumina DRAGEN-plattformen. Slutligen tolkades genetiska varianter från ett antal gener (se tabellen nedan) med användning av en ISO 13485 ackrediterad programvara för varainttolkning. Resultaten rapporteras som positiva om en sjukdomsorsakande variant detekteras.

Gentabell

APC, ASIP, ATM, BAP1, BARD1, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, BRIPI, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, HOXB13, MC1R, MET, MITF1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NF1, PALB2, PMS2, POT1, PTCH, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, SDHB, SMAD4, STK11, TERT, TP53, TYR, TYRP1, VHL, NTHL1, POLD1, POLE, MSH3, SDHA, SDHC, SDHD