

Rapport gällande ärftlig cancerrisk samt åtgärder för att minska risk

Större makt att påverka din hälsa.

www.eiira.se



Personlig information

Namn: X

Kundens ID: X

Kön: Kvinna

Testkitets ID: X

Födelsedatum: ÅÅÅÅ.MM.DD

Rapportens datum: X

Beställd produkt: **Eiira Premium (eller classic)**

Genetisk testning för ärftlig cancer baserat på helgenomsekvensering



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
Kommentar	10
Information om den allmänna befolkningen	11
Genomsnittlig risk för kvinnor	11
Åtgärder för tidig upptäckt och förebyggande av cancer	11
Ansvarsfriskrivning	13
Testmetod	13

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.



Ingen förhöjd risk: Baserat på resultatet från det genetiska testet, samt din familjehistoria av cancer, är din risk för cancer ungefär densamma som för den allmänna befolkningen.

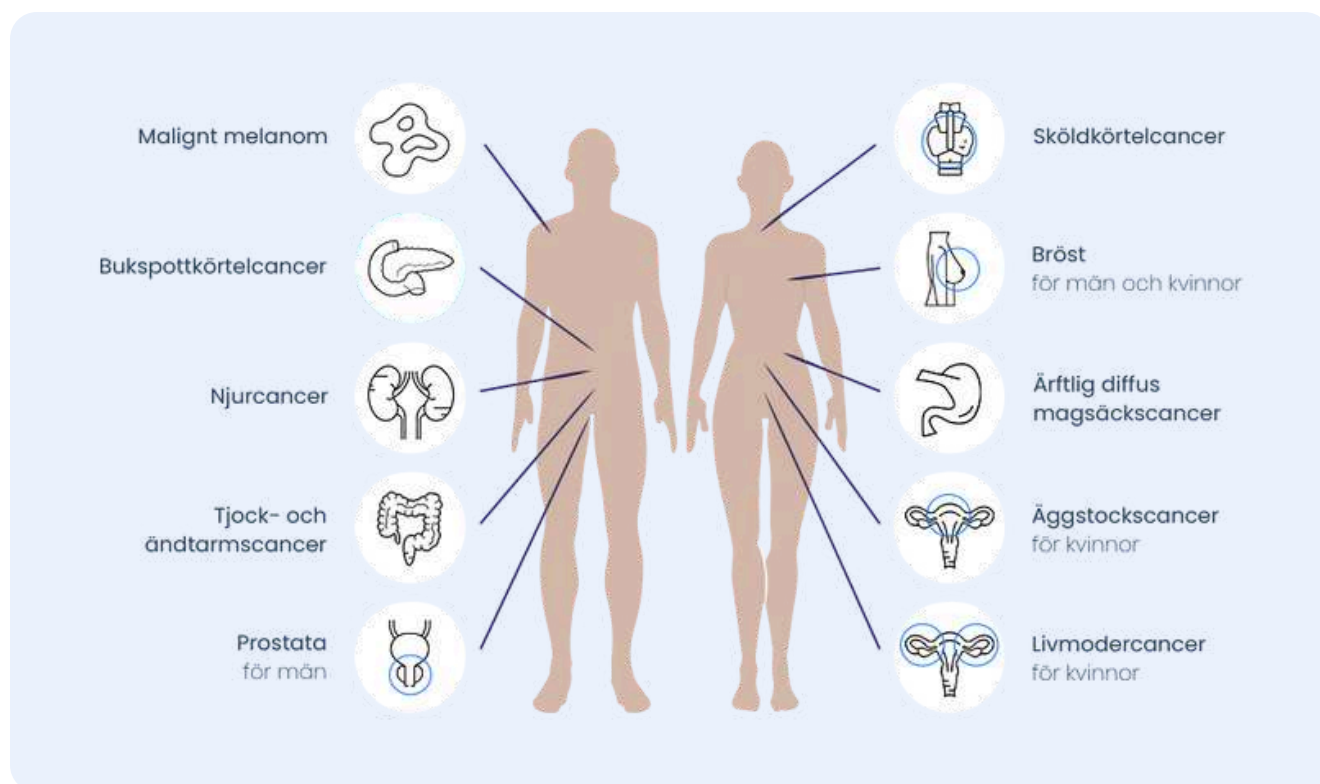
Kommentar

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.

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, SDHC, 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?

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 cancer 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).

Vidare om komplexiteten i riskbedömningen av ärftlig cancer: Vid cancer spelar både monogen och polygen ärftlighet en roll och därför kan inte en ökad risk för cancer uteslutas enbart med ett genetiskt test i dagsläget. Vissa cancerformer har en högre andel fall som förklaras av polygen ärftlighet, jämfört med andra cancerformer. Dessa inkluderar bland annat tjock- och ändtarmscancer, prostatacancer, bröstcancer och bukspottkörtelcancer. För att uppskatta den polygena risken så använder vi oss av din familjehistoria av cancer.

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 på ditt konto
ÅÅÅÅ.MM.DD.

Information om dig:

- Du har ingen egen sjukdomshistoria av cancer
- Du tog bort en godartad cysta i livmodern vid 30 års ålder.
- Du har svenskt ursprung.

Släkträd:

Lista över anhöriga med cancerdiagnos:

- Pappas farfar: diagnosticerades med kolorektalcancer vid 75 års ålder.
- Mamma: diagnosticerades med bröstcancer vid 80 års ålder.

Ditt resultat

Vad visade det genetiska testet?



Inga sjukdomsorsakande varianter identifierades i någon av de analyserade generna.

Vad innebär detta?

Att den genetiska analysen inte identifierade någon sjukdomsorsakande variant i någon av de 50 generna som analyserats. Därmed bär du inte på någon sjukdomsorsakande variant i någon av de analyserade generna och har till följd av detta inte någon ökad risk för cancer baserat på resultatet från den genetiska analysen.

Ditt resultat

Vad är din övergripande risk?

Vår analys har funnit att:



Din ärftliga **livstidsrisk** för cancer är ungefär **densamma** som för den **allmänna befolkningen**.

Vad innebär detta?

- Att det genetiska resultatet, i kombination med bedömningen av din familjehistoria, inte har identifierat att du har en ärftligt förhöjd risk för cancer.
- Detta innebär att din risk för cancer är ungefär densamma som för den allmänna befolkningen. Mer än en tredjedel i den allmänna befolkningen kommer dock att utveckla cancer under sin livstid och därmed är din risk inte noll.

Kommentar

Din familjeriskbedömning kan ändras om du ger mer information.

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.

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, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, HOXB13, MC1R, MET, MIFI, 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