

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: X

Testkitets ID: X

Födelsedatum: ÅÅÅÅ.MM.DD

Rapportens datum: ÅÅÅÅ.MM.DD

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

Genetisk testning för ärftlig cancer baserat på helgenomsekvensering



Innehållsförteckning

Sammanfattning	03
Om rapporten	05
Omfattning	05
Ärftlig risk och riskbedömning	07
Information som du lämnat	09
Ditt resultat	10
Vad visade det genetiska testet?	10
Vad är din övergripande risk?	12
Åtgärder för att hantera en ökad risk?	13
Nästa steg	14
Kommentar	14
Information om den allmänna befolkningen	15
Genomsnittlig risk för kvinnor	15
Åtgärder för tidig upptäckt och förebyggande av cancer	15
Ansvarsfriskrivning	17
Tillgängliga åtgärder för att hantera ökad risk för cancer	18
Testmetod	20

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



En **sjukdomsorsakande** variant identifierades i **BRCA1-genen**.



Din livstidsrisk för **bröst- och äggstockscancer** är kraftigt förhöjd jämfört med hos den allmänna befolkningen.

Sammanfattning

Åtgärder för att hantera risk för cancer baserat på resultatet

Tidig upptäckt

- Årlig mammografiscreening för bröstcancer rekommenderas från 25 till 74 års ålder, tillsammans med årlig MR undersökning från 25 till 55 års ålder.
- Kontakt med gynekolog rekommenderas från 30 års ålder för kontroll av äggstockar.

Kommentar

Enligt svenska nationella riktlinjer rekommenderas det att kvinnor med en sjukdomsorsakande variant i BRCA1, vilket kan orsaka utveckling av bröst-och äggstockscancer, inkluderas i kontrollprogram avseende dessa cancertyper. Anledningen till detta är att risken för dessa cancerformer är kraftigt förhöjd och man därför behöver ta höjd för denna risk.

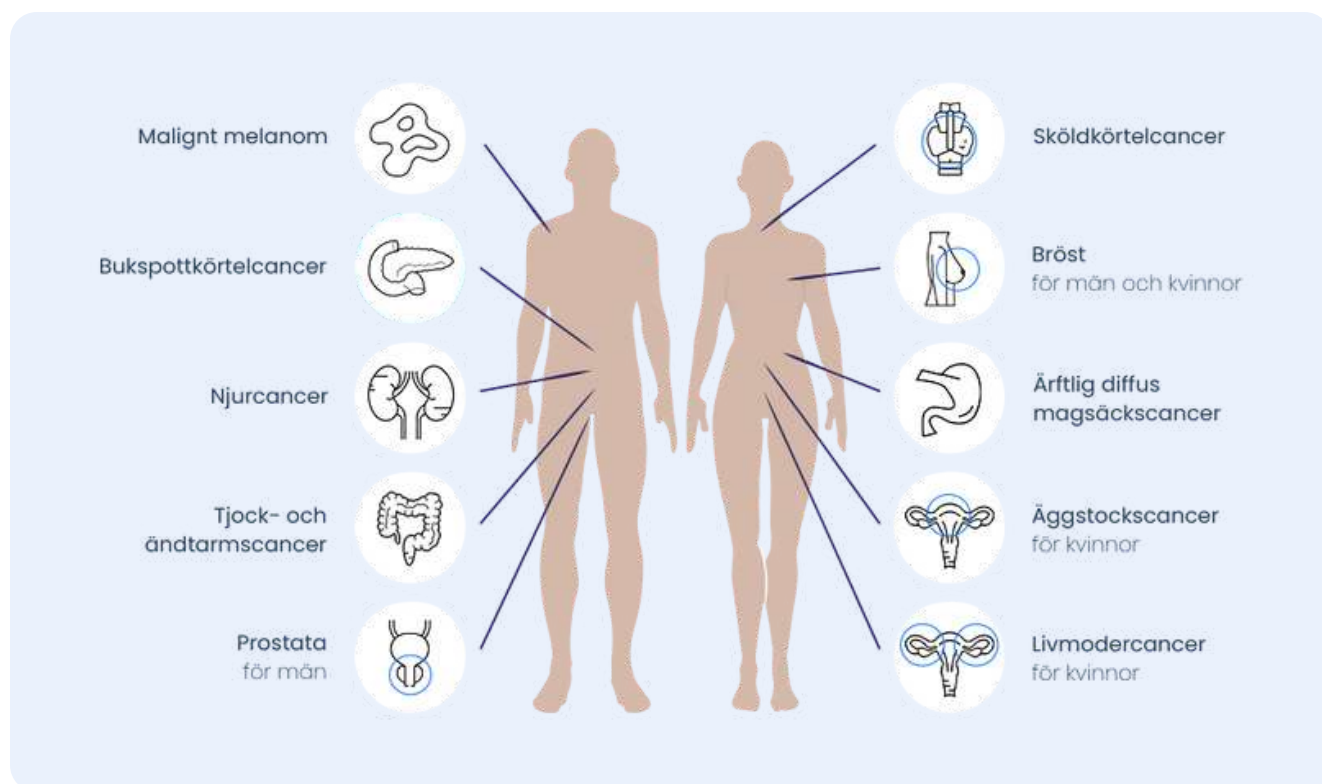
I och med att sjukdomsorsakande varianter i BRCA1 ärvs autosomalt dominant har dina föräldrar, syskon och barn 50 procent sannolikhet att vara bärare av samma genvariant. Därmed är så kallad anlagsbärartestning rekommenderat i din familj. En genvariant i genen BRCA1 påverkar inte män lika mycket som det påverkar kvinnor, däremot är anlagsbärartestning rekommenderat för män med döttrar.

Denna genetiska analys inkluderar alla genetiska variationer i ditt genom (dvs allt DNA i en cell). I den aktuella analysen har vi tittat på en del av ditt genom, mer specifikt de gener som är associerade med ärftlig cancer. Därför utesluter inte denna analys att du har en patogen variant på en annan plats i din arvs massa. 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?

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 var tillgänglig på ditt konto
ÅÅÅÅ.MM.DD..

Information om dig:

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

Family tree:

Lista över anhöriga med cancerdiagnos:

- Mamma: bröstcancer vid 51 års ålder.
- Syster: äggstockscancer vid 35 års ålder.
- Moster: bröstcancer vid 40 års ålder.

Ditt resultat

Ditt resultat



En **sjukdomsorsakande** variant identifierades i **BRCA1-genen**.

Gen	Variant	Klassificering
BRCA1	Identifikation: NM_007294.4(BRCA1): c.3048_3052dup (p.Asn1018fs) Position: 17q21.31 17: 43092478-43092479 (GRCh38) Zygositet: Heterozygot HGVS: NM_007294.4:c.3048_3052dup	Patogen

Vad betyder detta?

- Att den genetiska analysen identifierade en sjukdomsorsakande variant i BRCA1 genen i ditt DNA.
- Att din livstidsrisk för bröst-och äggstockscancer är kraftigt förhöjd jämfört med hos den allmänna befolkningen.

Vilken funktion har BRCA1-genen?

- BRCA1-genen innehåller nödvändig information för att producera ett funktionellt **BRCA1-protein**.

Varför är detta protein viktigt?

- BRCA1-proteinet är ett protein som agerar som en så kallad tumörsuppressör, vilket betyder att BRCA1-proteinet reparerar skadat DNA. Om BRCA1-genen inte kan tillverka funktionellt BRCA1-protein, till följd av en genvariant i genen, kan inte skadat DNA repareras normalt. Detta leder till en ökad risk för bröst-och äggstockscancer.

Ditt resultat

Vad visade det genetiska testet?

Vad innebär det att ha en sjukdomsorsakande variant i denna gen?

- **Påverkar proteinets funktion:** när en gen har en sjukdomsorsakande variant så kommer proteinet som genen kodar för att vara icke-fungerande eller ha nedsatt funktion.
- **Inte alla med en sjukdomsorsakande variant kommer att utveckla cancer:** på grund av att alla har två kopior av BRCA1-genen så har man även en fungerande kopia även i det fall att man bär på en ärftlig variant. Om även den andra kopian förändras i en cell (vilket kan hända under celledning) så kommer den cellen att sakna ett funktionellt BRCA1-protein. Andra genetiska faktorer, liksom miljö- och livsstilsfaktorer, påverkar därför risken att utveckla cancer.
- **Ökad risk:** Kvinnor med en sjukdomsorsakande variant i BRCA1-genen har en högre sannolikhet att förlora funktionen hos BRCA1-proteinet och därmed en ökad risk för bröst- och äggstockscancer.

Tillgängliga förebyggande åtgärder: detta ger specialåtgärder så som mer frekventa kontroller.

Ditt resultat

Vad är din övergripande risk?



Baserat på resultatet från det genetiska testet, samt din familjehistoria av cancer, är din risk för bröst- och äggstockscancer förhöjd jämfört med den allmänna befolkningen.

Vad betyder detta?

- Att bedömningen av ditt genetiska resultat, i kombination med din familjehistoria av cancer, identifierade en förhöjd ärftlig risk för en eller flera cancerformer.
- Detta innebär att din risk för cancer är högre än hos den allmänna befolkningen för en eller flera cancertyper.

Vad baseras riskbedömningen på?

- Denna riskbedömning baseras på det genetiska testet samt din familjehistoria av cancer, vilket inkluderar din mammas bröstcancerdiagnos vid 51 års ålder, din syster äggstockscancerdiagnos vid 35 års ålder och din mosters bröstcancerdiagnos vid 40 års ålder.

Ditt resultat

Åtgärder för att hantera en ökad risk

1) Screening

Följande åtgärder rekommenderas enligt svenska nationella riktlinjer:

- i) Bröstcancer: Kontrollprogram för bröstcancer genom årlig mammografi från 25 till 74 års ålder, tillsammans med årlig MR undersökning från 25 till 55 års ålder.
- ii) Äggstockscancer: Kontakt med gynekolog från 30 års ålder för kontroll av äggstockar, och eventuellt riskreducerande kirurgi av äggstockar och äggledare efter diskussion med gynekolog.

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

- 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 för att få en remiss till kontrollprogram för ovan nämnda cancerformer (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 ovan nämnda cancerformer. 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

Sjukdomsorsakande varianter i BRCA1 innebär en ökad risk för bröst- och äggstockscancer. Dessa cancertyper drabbar därför individer med bröst och äggstockar. Bröstcancer kan däremot drabba män, men detta är ovanligt och kontrollprogram för bröst finns därför inte för män med denna genvariant. Alla män rekommenderas ändå kontrollera sina bröst själv.

I och med att sjukdomsorsakande varianter i BRCA1 ärvs autosomt dominant har dina föräldrar, syskon och barn 50 procent sannolikhet att vara bärare av samma variant. Därmed är så kallad anlagsbärartestning rekommenderat i din familj.

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

Source: 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 hos 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 bevis som finns tillgängligt vid rapporteringstillfället och därför kan ändras när nya bevis blir tillgängliga.

Om 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 bli felaktig om några år.

Riskuppskattningen kan vara felaktig om en personlig eller familjehistoria inte tillhandahålls eller inte är korrekt.

Det bör noteras att den genetiska analys och 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. Detta på grund av att de också kan vara bärare av samma sjukdomsorsakande variant som identifierats i ditt DNA.

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, 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