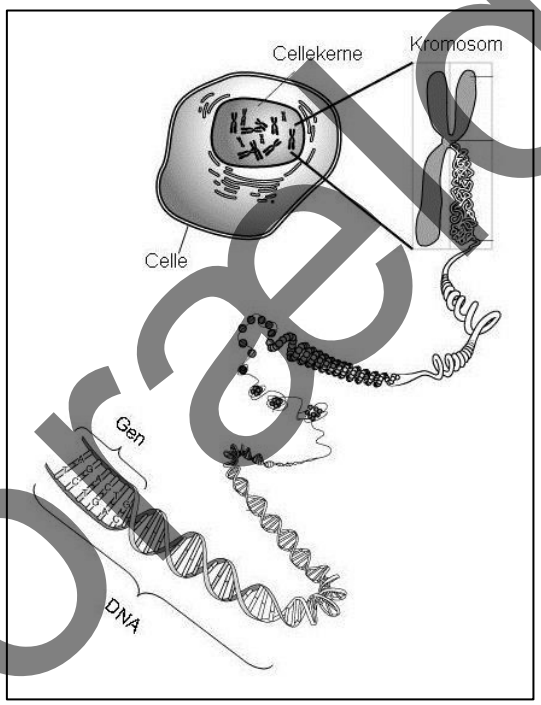
DSMG
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Patientinformation vedrørende omfattende genomisk sekventering

Hvad er kromosomer og gener?
Hver eneste af kroppens celler indeholder kromosomer bestående af genetiske instruktioner, som er afgørende for vores udseende og kontrollerer udviklingen af vores organer som for eksempel hjerne, hjerte og nyrer. Hver celle indeholder normalt 46 kromosomer arrangeret i 23 par. I et kromosompar er det ene kromosom arvet fra vores mor, mens det andet er arvet fra vores far. De første 22 kromosompar er ens hos mænd og kvinder. Det 23. par kaldes kønskromosomer og består af 2 X-kromosomer hos kvinder og et X- og et Y-kromosom hos mænd.

Billedet forneden viser en celle, der indeholder kromosomer. Et af kromosomerne er forstørret, og det ses, at kromosomet består af DNA. Et gen er et stykke af vores DNA. Hver celle indeholder cirka 20.000 gener. Alle gener har specifikke funktioner, men der er fortsat mange af disse funktioner, som vi ikke kender endnu. Gener optræder i par, ét fra hver forælder (dog med undtagelse af generne på kønskromosomerne hos mænd). Der findes forandringer (mutationer/varianter) i generne hos alle mennesker, men nogle gange medfører disse forandringer sygdom.



En genetisk betinget sygdom forekommer, hvis et eller flere gener ikke fungerer korrekt. Dette kan skyldes, at en del af genet mangler eller at informationen i genet er ændret. En genetisk forandring kan enten være nyopstået hos en person eller være nedarvet fra en eller begge forældre. Det kan være vigtigt for dig/dit barn og andre i din familie at identificere de genetiske forandringer, der forårsager sygdommen.

Omfattende genomisk sekventering?
Med omfattende genomisk sekventering er det nu muligt at undersøge mange gener på én gang (genpanel sekventering) eller alle 20.000 gener på én gang (exom- og hel-genomsekventering).

Hvilke gener bliver undersøgt?
For de fleste sygdomme begynder man med at undersøge det eller de gener, man ved, kan være forbundet med sygdommen, frem for at undersøge alle 20.000 gener. I det tilfælde at sygdommen kan være forårsaget af mange forskellige gener, benyttes ofte genpanel sekventering. Hvis der ikke findes genetiske forandringer ved genpanel

Forældet

sekventering, kan man fortsætte med exom- eller hel-genomsekventering, hvor man undersøger alle gener på én gang. Ved nogle sygdomme benytter man dog exom- eller hel-genomsekventering som første analyse.

Hvilke resultater kan man få?
Der er fire mulige resultater af omfattende genomisk sekventeringsanalyse:

1. Man finder en eller flere genforandringer, som vurderes at være årsagen til den genetisk betingede sygdom hos dig eller dit barn. I dette tilfælde vil du/I blive tilbudt rådgivning omkring resultatet ved en klinisk genetiker.

2. Man finder en eller flere genforandringer, som man ikke med sikkerhed kan vurdere betydningen af. Det er altså uklart, hvorvidt genforandringen kan forklare sygdommen. I nogle tilfælde kan det være nødvendigt at undersøge flere medlemmer af din familie for at kunne vurdere genforandringens betydning.

3. Man finder ikke genforandringer, som kan forklare sygdommen. Dette udelukker dog ikke, at der kan være en genetisk forklaring på sygdommen i fremtiden, hvor vores viden om gener og deres betydning er større.

4. Når man undersøger mange eller alle gener, er der risiko for, at der påvises genforandringer, der ikke er forbundet med de symptomer, man undersøger for. Dette kaldes *sekundære fund*. Et sådant fund kan for eksempel være en genforandring, der er forbundet med en øget risiko for kræft eller hjertesygdom. Et sådant fund kan have konsekvenser for dig eller andre i familien.

Når du underskriver samtykkeerklæringen skal du tage stilling til, om du vil informeres om sekundære fund, og i givet fald hvilken type sekundære fund du vil informeres om. Selvom du på forhånd har sagt nej til at få information om sekundære fund, kan man i sjældne tilfælde alligevel vælge at informere dig om et sådant. Det vil typisk være ved fund af en sådan sundhedsmæssig værdi for dig eller din familie, at lægen vil være forpligtet til at informere om fundet.

Hvilket prøvemateriale er der brug for?
Der skal bruges en blodprøve fra dig. Fra blodprøven oprenser man DNA. I nogle tilfælde vil det også være nødvendigt med en blodprøve fra dine forældre eller andre familiemedlemmer.

Brug af resultaterne til forskning
Når du underskriver samtykkeerklæringen, skal du tage stilling til, om resultaterne fra analysen må bruges til forskning. Sådanne forskningsprojekter er godkendt af Videnskabsetisk Komite.

Kontaktoplysninger

Hvis du har spørgsmål eller ønsker at ændre dit samtykke, er du meget velkommen til at kontakte os.

Afdeling:

Adresse:

Tlf.:

Forældet