



DSMG
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Guideline

Prædiktiv gentest

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG)
Dansk Cardiologisk Selskab
Dansk Dermatologisk Selskab
Dansk Endokrinologisk Selskab
Dansk Onkologisk Selskab

Godkendt 13.04.24

Versions nr. 1.1

Arbejdsgruppens medlemmer

Deltagere udpeget af DSMG

Ida Vogel, klinisk professor, overlæge, ph.d., dr. med., Klinisk Genetisk Afdeling, AUH.

Anja L. Frederiksen overlæge, professor, Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg UH.

Britta S. Kristiansen, overlæge, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH.

Bitten Schönewolf-Greulich, overlæge, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, RH.

Katja Venborg Pedersen, afdelingslæge, ph.d., Klinisk Genetik, Vejle.

Deltagere udpeget af:

Dansk Cardiologisk Selskab

Henrik Kjærulf Jensen, klinisk professor, overlæge, ph.d., dr. med., Hjertesygdomme, AUH.

Dansk Dermatologisk Selskab

Mette Sommerlund, overlæge, ph.d., klinisk lektor, Dermatologisk Afdeling, AUH.

Dansk Endokrinologisk Selskab:

Lars Rejnmark, professor, overlæge, ph.d., dr. med., Hormon og Knoglesygdomme, AUH.

Dansk Onkologisk Selskab: Bent Ejlersen, professor, overlæge, ph.d., Onkologisk Afdeling, RH.

Tovholder

Katja Venborg Pedersen, afdelingslæge, ph.d., Klinisk Genetik, Vejle.

Indhold

Indledning.....	3
Arbejdsgruppens kommissorium.....	3
Definitioner.....	4
Baggrund	5
Generelle rekommandationer for genetisk rådgivning ved prædiktiv gentest.....	6
Grupper med særlige forholdsregler.....	7
Forberedelse inden prædiktiv gentest	7
Fakta-boks vedr. vurdering af sygdomsdisponerende variant.....	7
Genetisk rådgivning ved prædiktiv gentest.....	8
Genetisk rådgivning ved svar på prædiktiv gentest	9
Referencer	10
Appendix.....	11
Case 1: Sygdom med multiorgan påvirkning	11
Case 2: Sygdom med lav penetrans.....	11
Case 3: Sygdom med mulighed for forebyggelse	12

Ved revisionen 2024 er afsnittet om forsikringsforhold fjernet.

Betegnelsen mutation er ændret til variant.

Det er ikke længere en anbefaling, at genetisk rådgivning bør foregå ved fremmøde.

Herudover er præciseret at guideline ikke omfatter segregationsanalyse og teksten vedrørende variantfortolkning er justeret.

Case om sent debuterende neurodegenerativ sygdom er fjernet, idet der findes selvstændig DSMG guideline herom.

Indledning

I takt med muligheden for at foretage genetisk screening for et stigende antal sygdomme, er indikation og ønske om prædiktiv testning af raske slægtninge tilsvarende steget.

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) ønsker at udforme en guideline, baseret på tilgængelig videnskabelig litteratur, som kan fungere som "anerkendt faglig standard" på området. Formålet med at udarbejde denne guideline er at sikre kvaliteten i den forudgående genetiske rådgivning og udredning i relation til prædiktiv genetisk testning i henhold til internationale standarder.

Arbejdsgruppens kommissorium

1. At afgrænse, hvilke kliniske situationer, der omfattes af guidelines for prædiktiv gentest.
2. At opdele typer af prædiktiv gentest i flere grupper:
 - 1) Grupper af sygdomme, hvor prædiktiv test er uproblematisk.
 - 2) Grupper af sygdomme, hvor prædiktiv test foretages under særlige forholdsregler.
3. For hver af grupperne (2.1 og 2.2) angives rekommandationer i forhold til testforløbet vedr.:
 - a. Rådgivningen – hvor og hvem, der kan varetage en sådan.
 - b. Beslutningsprocessen – emner, der bør overvejes forud for prædiktiv test.
 - c. Svarafgivelsen – forholdsregler og anbefalinger for svarafgivelse.
4. At fremsætte forslag til formidling og implementering af gruppens forslag.
5. At fremlægge deres forslag til guideline på guidelines mødet i DSMG november 2015.

Denne guideline omfatter ikke prædiktiv gentest af børn og prædiktiv gentest ved sent debuterende neurodegenerative sygdomme, idet der findes særskilte DSMG guidelines herfor (se DSMS hjemmeside: www.dsmg.dk).

Segregation analyse, hvor klasse 3 varianter (VUS) undersøges blandt raske og syge familiemedlemmer med henblik på yderlig afklaring af varianters betydning, er ikke omfattet af denne guideline.

Oprindelig guideline version 1.0 godkendt d. 01.02.2016.

Definitioner

Prædiktiv gentest: Genetisk undersøgelse for en i familien kendt sygdomsdisponerende variant hos et asymptomatisk individ.

Diagnostisk gentest: Genetisk undersøgelse af et individ ved klinisk mistanke om pågældende sygdom.

Direkte gentest: Genetisk undersøgelse for en specifik sygdomsfremkaldende/sygdoms-disponerende variant i den undersøgte persons arvemasse.

Indirekte gentest: Når der ved direkte gentest af et individ tilmed opnås viden om andet familiemedlems genotype.

Ex. en mand, der ønsker gentest for *BRCA2*-variant (øget risiko for bryst- og æggestokkekræft) som forekommer i moderens familie, mens moderen ikke selv er undersøgt herfor. Hvis familiens *BRCA2* variant påvises hos sønnen, er moderen obligat bærer, og hun er således blevet indirekte gentestet.

Genetisk screening: Genetisk undersøgelse mhp. at identificere individer med genetisk disposition til at have eller udvikle en genetisk betinget tilstand.

Indexpatient/proband: Det primære familiemedlem, i en familie med genetisk betinget sygdom, igennem hvem familien er blevet opsporet.

Fænotype: Kliniske og/eller parakliniske præsentation af et individ med specifik genotype.

Genotype: Den genetiske konstitution.

Fænokopi: En genotypisk normal person med en fænotype lig den som bærere af en specifik sygdomsdisponerende genotype har.

Ekspressivitet: Graden af en genotypes manifestation i fænotypen. Hvis fænotypens sværhedsgrad varierer fra individ til individ = **varierende ekspressivitet**.

Penetrans: Andelen af personer med en given genotype som udvikler fænotypisk manifestation.

Fuld penetrans: Alle (100%) med genotypen udvikler fænotypisk manifestation.

Nedsat penetrans: Der ses kun fænotypisk manifestation hos en vis procentdel af personerne med pågældende genotype.

VUS: "Variant of uncertain significance" (VUS) - Genetisk variant af usikker betydning.

Baggrund

Mistanke om genetisk betinget årsag til sygdom hos et individ og/eller i en familie danner traditionelt grundlag for at foretage diagnostisk genetisk screening. Dette med ønsket om verificering af klinisk diagnose og mulighed for:

- Behandling,
- Forebyggelse,
- Information om prognose og arvegang,
- Give patienten autonomi i forhold til egen fremtid og familieplanlægning

Når en sygdomsdisponerende variant (klasse 4-5, se faktaboks) er konstateret giver dette afhængig af den associerende sygdoms arvegang, en indirekte viden om risiko for 1. gradsslægtninge: Individets forældre, individets søskende samt individets egne børn. Det afleder overvejelsen: Skal der foretages **prædiktiv** genetisk test af slægtninge?

Som følge af den teknologiske udvikling og større viden er det nu muligt at tilbyde prædiktiv gentest for en lang række tilstande ud over de klassiske: Arvelig bryst- og æggestokkekræft, Lynch syndrom og Huntingtons sygdom. Muligheder for genetisk udredning og dermed prædiktiv test inkluderer derfor langt flere kliniske specialer heriblandt kardiologi, endokrinologi, pædiatri, onkologi, neurokirurgi, dermatologi o.a.

Fortolkningen af genetiske resultater vedr. sygdomsdisponerende varianter forhold som nedsat penetrans, variabel ekspressivitet er komplekst, og det er derfor vigtigt at etablere krav, der bør være opfyldt forud for varetagelse af en **prædiktiv gentest**.

Prætest-rådgivning inkluderer rådgivning om den individuelle sygdom, procedure for gentest, information om fordele, ulemper ved prædiktiv gentest samt alternativ til ikke at teste og afledte konsekvenser samt planlægning af svarafgivelse. Endvidere information om efterfølgende forløb ved evt. positivt fund i form af behandling og evt. forebyggelse samt efterfølgende post test rådgivning mhp. opfølgning af personer, der er testet positive.

Guidelines er skrevet på baggrund af litteraturgennemgang og arbejdsgruppes anbefalinger.

Generelle rekommandationer for genetisk rådgivning ved prædiktiv gentest

Ifølge dansk lovgivning er forudgående rådgivning en forudsætning for, at individet kan give informeret samtykke, og ingen udredning eller behandling må foregå uden patientens informerede samtykke (Sundhedsloven afsnit III, kapitel 5) [1]. Rådgivning foretaget af personer med særlig indsigt og fagkompetencer i området er således essentiel for, at patienten kan afgive informeret samtykke til at få foretaget prædiktiv gentest [2-5].

Afdelinger, der tilbyder prædiktiv gentestning, bør kunne tilbyde et samlet rådgivningsforløb [2], hvor der oplyses som beskrevet i nærværende guideline. For at sikre at det alene er relevante risikoindivider, som får foretaget prædiktiv gentestning, bør testningen foretages på en afdeling med lægelig genetisk ekspertise og regelmæssige multidisciplinære konferencer med mulighed for molekylærgenetisk assistance [5].

Det er væsentligt, at rådgivende læge har indgående kendskab til fortolkning af genetiske resultater og kan vurdere konsekvenserne af resultatet af den genetiske test eksempelvis have viden om variabel ekspressivitet, nedsat penetrans eller andre forhold, der har klinisk betydning ved påvist sygdomsdisponerende variant for den givne sygdom [3,5].

Lægen skal være i stand til at vurdere betydningen af en påvist genetisk variant mhp. om den er relevant i forhold til patientens/familiens fænotype og dermed kan anvendes prædiktivt i familien". I tilfælde af at en variant klassificeret som sygdomsdisponerende (klasse 4/5) vurderes til ikke at være relevant i forhold til patientens/familiens fænotype kan den fortolkende afdeling kontaktes. [5].

Rådsøgende individ bør registreres i et nationalt stamtræsprogram, således at det sikres at familieudredningen kan fortsætte på baggrund af patientens udredning.

En person har ifølge Sundhedsloven (afsnit III, kapitel 5) ret til at få information om sin helbredstilstand og om behandlingsmulighederne, men han/hun har også ret til at frabede sig information herom [1-3,5,6]. Ved prædiktiv gentest kan man risikere at udføre indirekte testning af familiemedlemmer, hvilket potentielt kan medføre en konflikt med ovenstående ret til at frabede sig information. Det er lægens ansvar at kunne overskue dette og diskutere de familiemæssige konsekvenser heraf med patienten.

Laboratoriet, som foretager den prædiktive gentest, skal være pålideligt i forhold til svartider og kvalitet, og analysen bør indbefatte medanalyse af sikker positiv kontrol (medmindre der udføres NGS analyse).

Laboratoriet bør deltage i relevante kvalitetssikringsprogrammer og bør være eller stille efter at blive certificeret/akkrediteret [5]. Ydermere tilstræbes at det valgte laboratorium udfører genetiske analyser og udarbejder svar i henhold til "Det gode Genetik svar"[7].

(<https://svn.medcom.dk/svn/releases/Standarder/Det%20gode%20genetik svar/XML/Dokumentation/XRPT 07.pdf>).

Grupper med særlige forholdsregler

- Børn: Der henvises til "guideline vedrørende genetisk test af børn" DSMG www.dsmg.dk
- Sent debuterende neurodegenerative sygdomme: Der henvises til "Prædiktiv gentest ved sent debuterende neurodegenerative sygdomme" DSMG www.dsmg.dk
- 15-18 årige og andre unge (se appendix case 3 samt "guideline vedrørende genetisk test af børn" DSMG, www.dsmg.dk)
- Psykisk sårbare
- Sygdomme med lav penetrans (se appendix case 2)
- Alvorlige og progredierende sygdomme uden mulighed for profylaktisk eller kurativ behandling (se appendix case 1)

Ved prædiktiv gentest af personer, der tilhører "Grupper med særlige forholdsregler", skal rådgivningsforløb varetages i tæt samarbejde med klinisk genetisk afdeling.

Forberedelse inden prædiktiv gentest

- Vurdering af om der er tale om reel prædiktiv gentest eller om patienten allerede har symptomer på pågældende sygdom, så der i stedet er tale om en diagnostisk test, som dermed bør håndteres som en sådan.
- Gennemgå og opdatere familieanamnesen (stamtræ over 3 generationer med verificering af relevante diagnoser) [4-6].
- Originalt genetisk analysesvar indhentes. Det påhviler rådgivende læge at sikre at varianten kan bruges til prædiktiv gentest (se nedenstående fakta-boks).
- Ved sjældne diagnoser indhentes opdateret viden om muligheder for behandling og opfølgning.

Fakta-boks vedr. vurdering af sygdomsdisponerende variant

- Det kan være vanskeligt at fastslå, om en given genetisk variant er patogen og sygdomsassocieret og således kan anvendes til prædiktiv gentest, eller om der blot er tale om en sjælden normal variant [4,5]. Vurderingen af en genetisk variant bør derfor altid foretages i tæt samarbejde med personer med erfaring inden for variantfortolkning.
- Varianter der benyttes til prædiktiv gentestning, bør være vurderet sikre sygdomsdisponerende eller sandsynligt sygdomsdisponerende svarende til klasse 4 eller 5 varianter jf. nyeste ACMG guidelines.
https://www.acmg.net/docs/Standards_Guidelines_for_the_Interpretation_of_Sequence_Variants.pdf
<https://clinicalgenome.org/working-groups/sequence-variant-interpretation/>
- Såfremt der er tvivl om patogeniteten af varianten, bør den fortolkende afdeling kontaktes med henblik på en revurdering af varianten. Revurdering skal foretages efter den til hver tid gældende nationale/internationale og evt. genspecifikke standard.

Genetisk rådgivning ved prædiktiv gentest

Rådgivningen i forbindelse med prædiktiv gentest bør så vidt muligt foregå ved en planlagt samtale. Der skal være mulighed for at en støtteperson kan deltage og samtalen foregå uforstyrret [8].

Rådgivningen bør indeholde:

- Udredningsforløb skitseres herunder forventet varighed [2,6,8].
- Afdækning af patientens forventninger og ønsker [2,8,9].
- Information om formålet med prædiktiv gentest. Herunder gennemgang af den pågældende sygdoms symptomer og naturhistorie samt evt. mulighed for forebyggelse, kontrol eller tidlig behandling [2,4,5,8].
- Gennemgang af relevant arvegang [2,4,5,8].
- Begrænsninger ved prædiktiv gentest gennemgås [2,4,5,8].
- Opdatering af familiens stamtræ. Herunder vurdering af øvrig disposition til sygdom [6,8].
- Hvis relevant drøftelse af mulighed for prænatal diagnostik og fertilitetsbehandling herunder æg-sortering (preimplantation genetic testing, PGT) [2,3,5,8].
- Drøftelse af mulige psykiske og sociale konsekvenser for patienten [2,4,5,8-10].
- Drøftelse af konsekvens for familiemedlemmer og tilbud om genetisk rådgivning til relevante slægtninge [2,4-6,8-10,12].
- Samtykke (mundtligt/skriftligt) fra patienten. Det skal videst muligt sikres, at beslutningen om prædiktiv gentest er personlig og ikke drevet af andre [2,3,5,8].
- Information om at resterende DNA gemmes medmindre andet aftales [6,8].
- Evt. udlevering af skriftlig information og oplysning om relevant patientforening [2,5,8].
- Plan for svarafgivelse, når resultatet af den prædiktive gentest haves [8].

Hvis alle elementer ved forberedelsen til samtalen og de relevante ovenstående punkter er afklaret, tilbydes prædiktiv gentest til patienten. Ved tilbud om prædiktiv gentest bør patienten informeres om muligheden for betænkningstid ved behov for dette [2].

Genetisk rådgivning ved svar på prædiktiv gentest

Rådgivningen efter prædiktiv gentest bør ved påvist variant så vidt muligt foregå ved en planlagt samtale, som kan være med fremmøde, virtuel eller telefonisk. Der skal være mulighed for at en støtteperson kan deltage og samtalen foregå uforstyrret [8]. Er resultatet af den prædiktive gentest normalt kan rådgivningen formidles skriftligt efter aftale med patienten.

Rådgivningen bør indeholde:

- Svar på prædiktiv gentest formidles (eller resumeres hvis svaret forud for samtalen er formidlet pr. brev), såfremt patienten stadig ønsker at kende dette [2,5,8].
- Sygdommens symptomer og naturhistorie resumeres, herunder gennemgang af relevant arvegang [2,8].
- Gennemgang af patientens risiko herunder sygdommens penetrans og ekspressivitet. Herunder evt. anden familiær disposition i henhold til stamtræ (trods negativ test for en kendt mutation – kan der stadig være en familiær disposition baseret på familieanamnesen) [2,5,8].
- Tilbud om henvisning til relevant kontrol/behandling i henhold til patientens risiko [2,5,8].
- Hvis relevant drøftelse af mulighed for prænatal diagnostik og fertilitetsbehandling herunder æg-sortering (PGT) [2,8].
- Drøftelse af psykiske og sociale behov for patienten, med tilbud om fornyet rådgivningssamtale ved behov [2,5,8].
- Drøftelse af konsekvensen for familiemedlemmer inkl. evt. kommende børn og tilbud om genetisk rådgivning til relevante slægtninge. Aftale om videregivelse af information til relevante slægtninge, evt. tilbud om informationsbrev som kan udleveres til slægtninge [2,3,5,8,9,12].
- Muligheder for at tilgå skriftlig information om emnet og oplysning om relevant patientforening [2,5].

Referencer

1. Sundhedsloven
<https://www.elov.dk/sundhedsloven/#kapitel-5>
2. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. Eurogentest.
https://sfmg.se/download/externadokument/publikationer/guidelines_of_GC_final.pdf
3. A Clinical Perspective on Ethical Issues in Genetic Testing.
Sijmons et al. Accountability in Research, 18:148-162, 2011.
4. Genetic evaluation of cardiomyopathy. Hershberger RE et al.
Heart Failure Society of America practice guideline. J Card Fail 2009;15(2):83-97.
5. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases.
Charron P et al. Eur heart J 2010; 31(22):2715-26.
6. Consent and confidentiality in clinical genetic practice: Guidance on genetic testing and sharing genetic information, 2nd edn.
Royal College of Physicians, Royal College of Pathologists and British Society for Human Genetics. Report of the Joint Committee on Medical Genetics, London: RCP, RCPPath, 2011.
7. Sundhedsfaglige anbefalinger og XML Facitliste for "Det gode XML Genetik svar"
<https://svn.medcom.dk/svn/releases/Standarder/Det%20gode%20genetik%20svar/XML/Dokumentation/XRPT07.pdf>.
8. Quality genetic counselling for presymptomatic testing – clinical guidelines for practice across the range of genetic conditions. Skirton et al. Eur J Human Genetics 2013.
9. Analyzing communication in genetic consultations – A systematic review.
Paul et al. Patient Education and Counselling. 2014.
10. Psychosocial aspects of genetic testing.
Cameron et al. Current Opinion in Psychiatry 2009, 22:218-223.
11. Genundersøgelse af raske – Redegørelse om præsymptomatisk gendiagnostik.
Det Etske Råd og Københavns Universitet, 2000.
12. Ethical Issues of Predictive Genetic Testing for Diabetes.
Haga. J Diabetes Sci Technol 2009;3(4):781-788.

Appendix

Case 1: Sygdom med multiorgan påvirkning

31 årig kvinde, med intermitterende diffuse abdominale smerter gennem flere år. Smerteepisoderne følger ikke særligt mønster, og der er ikke kendte provokerende faktorer. Trods omfattende udredningsforløb er årsag uafklaret. Henvist fra gastroenterologisk afdeling til genetisk rådgivning og prædiktiv test.

Dispositioner: Mater, døde 68 år gammel. Havde uspecifik hjertesygdom. Maters bror kendt med nyresygdom. Maters søster rask men datter med uspecifik nyresygdom og dennes søn med abdominalia. I forbindelse med udredning af sønnen konstateret Fabrys sygdom med påvisning af kendt sygdomsdisponerende variant.

Fabry's sygdom: Nedsat eller manglende aktivitet af enzymet α -galaktosidase og progressiv lysosomal aflejring i væv. Symptomer: Acroparæstesier, anhydrose, stroke, venstre ventrikel hypertrofi, nyreinsufficiens og evt. end-stage-renal-failure, cornea og lenticulær opatier.

Arvegang: X-bundet sygdom, hvor kvinder ofte er mildere og senere afficeret.

Behandling og forebyggelse: Enzyme-replacement terapi. Årlig nefrologisk, kardiologisk og ophthalmologisk, audiologisk, kontrol og evt. behandling. Efter genetisk rådgivning om Fabrys sygdom, surveillanceprogram og arvegang herunder betydningen for hendes børn, ønsker patienten prædiktiv test. Analysen viser, at kvinden har arvet familiens sygdomsdisponerende variant i GLA.

Case 2: Sygdom med lav penetrans

18 årig rask kvinde henvist fra egen læge til gentest for hypokaliæmisk periodisk paralyse.

Dispositioner: Far er kendt med patogen variant i CACNA1S genet og har oplevet klassiske symptomer på hypokaliæmisk periodisk paralyse.

Hypokaliæmisk periodisk paralyse (HOKPP): Episoder af muskellammelse(paralyse) varende fra få timer til 1-2 døgn med konkomitant fald i se-kalium. Undertiden udvikles sent debuterende proximal myopati. Triggerfaktorer er kulhydratholdige måltider og hvile efter fysisk aktivitet. Sygdommen debuterer ofte i sen teenagealder/tidlig voksenalder. I tilfælde af uerkendt sygdom vil første akutte behandling ofte være infusion med glukose, som blot vil forværre tilstanden. Der er i forbindelse med anæstesi også risiko for malign hypertermi samt paralyse.

Arvegang: Autosomal dominant med nedsat penetrans især hos kvinder. Afhængig af den specifikke variant helt ned til 30% penetrans hos kvinder og omkring 90% hos mænd.

Behandling: Milde tilfælde svinder ofte spontant, middelsvære anfald kan oftest behandles med peroral kaliumtilskud, mens svære tilfælde af paralyse må behandles med i.v. kalium, under hjertemonitorering.

Ved rådgivningssamtalen kommer kvinden sammen med sin far. Hun har planer om at flytte fra forældrenes bolig og ønsker at være forberedt, såfremt hun skulle være i risiko for at udvikle paralyse. På baggrund af den lave penetrans har hun a priori kun omkring 15% risiko for at udvikle symptomer.

Kvinden vælger prædiktiv test for faderens variant og bliver fundet ikke at have arvet varianten. Hun kan derfor flytte hjemmefra uden frygt for at opleve paralytisk tilstand alene.

Case 3: Sygdom med mulighed for forebyggelse

18 årig rask kvinde henvist fra egen læge til genetisk rådgivning mhp. prædiktiv gentest, idet hun via far er arveligt disponeret til tarm- og livmoderkræft (Lynch syndrom).

Dispositioner: Oldemor og farmor havde begge livmoderkræft. Hos farmor påvist kendt patogen variant. Far og farbror er begge raske bærere af familiens variant.

Lynch syndrom: Arvelig colon- og endometrie-cancer med påvist patogen variant i et mismatch-repair gen (MLH1, MSH2, PMS2, MSH6). Livstidsrisikoen for at få tarmkræft er 40-80%, hvis man ikke er i kontrol. Kvinder har en livstidsrisiko for at udvikle endometrie-cancer på ca. 40%.

Arvegang: Autosomal dominant med nedsat penetrans.

Behandling og forebyggelse: Koloskopi hvert 2. år startende fra 25 år. Gynækologisk ultralydsskanning hvert 2. år startende fra 35 år. Findes forstadier til kræft vil patienten få tilbudt behandling.

Ved den genetiske rådgivningssamtale deltager også kvindens mor. Det fremgår, at de har ventet på, at kvinden skulle fylde 18 år, så hun kunne blive testet for familiens variant. Efter genetisk rådgivning om Lynch syndrom og surveillanceprogram, herunder samtale omkring fordele og ulemper ved gentest nu (hvor resultatet ikke har klinisk konsekvens) kontra at vente med gentest til 25 års alderen, hvor kontrolprogrammet starter.

Kvinden ønsker prædiktiv gentest nu og testes positiv. Ved svarsamtalen kommer kvinden sammen med sin kæreste. Hun fortæller, at hun synes, det er positivt, at hun kan komme i kontrolprogram om 7 år, men når hun selv får børn, vil hun dog anbefale, at børnene venter med gentest til de når alderen, hvor kontrollerne starter.