

INFORMATION OM BRED GENETISK UNDERSÖKNING (Helgenom- eller helexomsekvensering)

Bakgrund och syfte

På senare år har det blivit möjligt att analysera alla gener i människans arvs massa i en enda undersökning. Med denna metod kan man diagnostisera genetiska sjukdomar (dvs sjukdomar eller tillstånd som uppkommit ur arvs massan) av olika slag. Syftet med analysen är att fastställa orsaken till er eller ert barns sjukdom. En korrekt diagnos på gennivå kan bidra till att förutsäga sjukdomsförloppet, påverka val av behandling och kontrollprogram samt gör det möjligt att värdera risken för andra familjemedlemmar. Med en genetisk diagnos är det också möjligt att erbjuda fosterdiagnostik för den aktuella sjukdomen.

Hur går analysen till?

För undersökningen behövs arvs massa (DNA) som oftast tas ur ett blodprov men ibland från tex hud, saliv eller vävnad som tagits bort vid en operation. Samtidig analys av prov från nära släktingar, såsom mamma och pappa eller syskon, underlättar ibland analysen och ökar möjligheten att ställa en diagnos. Vid analysen av arvs massan jämförs provet även med arvs massa från andra personer, både friska och sjuka, med hjälp av databaser. För att kunna göra detta lagras alla undersökta personers DNA-sekvenser i databaser i kodad form.

Om de genetiska analyserna visar på en förändring som är svårtolkad kan det krävas fler analyser för att klargöra om det finns ett samband med sjukdomen. I så fall kan vi behöva prover från fler familjemedlemmar.

Vår kunskap om den mänskliga arvs massan och genetisk sjukdom är fortfarande ofullständig. Ett svar utan fynd betyder att vi med dagens kunskap inte kan hitta orsaken. Analysen utesluter inte anlag för annan genetisk sjukdom.

Det är ovanligt men möjligt att vi vid analysen hittar en förändring som medför risk för en annan sjukdom än den som i första hand undersöks. Om detta fynd bedöms påverka behandling eller uppföljning för dig/er/familjen kommer vi att informera om det.

Hur får jag information om analysresultat?

När analyserna är avslutade, vilket ibland kan ta upp till ett år, kommer ni få information om resultatet, vanligtvis via den läkare som beställt analysen.

Var utförs analysen?

De flesta analyser utförs genom Klinisk genetik's försorg, oftast i vårt eget laboratorium men även i samarbete med andra enheter i Sverige och utomlands. Har du frågor om din analys så vänd dig till din eller ditt barns läkare i första hand men du är också välkommen att höra av dig till oss, vi har genetiska vägledare som nås på telefon 031-343 4800.

(Modifierat från dokumentet upprättat av Svensk Förening för Medicinsk Genetik's arbetsgrupp för NGS-baserad diagnostik vid ärftliga tillstånd, 22 juni 2016.)