

## Genetisk Analyse: Exom sekventering

Exom sekventering er en ny form for genetisk analyse. Dette informationsark forklarer følgende punkter omkring exom sekventering:

- Hvad er kromosomer og gener?
- Hvorfor laver man exom sekventering?
- Hvilke gener bliver undersøgt?
- Hvilke resultater kan man få ved exom sekventering?
- Hvad betyder den voksende viden om genernes betydning for exom sekventering?
- Hvad kræves der ved en exom sekventering?
- Brugen af resultater fra exom sekventering i forskning
- Kontakt oplysninger for yderligere information

### Hvad er kromosomer og gener?

Alle kroppens celler indeholder kromosomer som opbevarer genetisk information. Disse genetiske instruktioner afgør vores udseende og kontrollerer udviklingen af alle organerne, f.eks. hjerne, hjerte og nyrer. Kroppens celler 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. Disse kaldes XX hos kvinder og XY hos mænd.

Billedet til højre viser en celle der indeholder kromosomer. Et af kromosomerne er forstørret, og det ses at kromosomet består af DNA, og at et gen er et stykke af vores DNA.

Der er ca. 20.000 gener i hver celle. Alle gener har specifikke funktioner, men funktionen af alle gener kendes endnu ikke. Gener optræder i par, et fra hver forælder (dog med undtagelse af gener på kønskromosomerne hos mænd). Der findes forandringer i generne hos alle mennesker, nogle gange er disse forandringer skyld i sygdom.

En genetisk sygdom forekommer hvis et eller flere gener ikke fungerer. Dette kan skyldes at noget af genet mangler, eller at informationen i genet er ændret. Det kan være vigtigt for din egen og andre familiemedlemmers diagnose, at identificere de DNA ændringer der forårsager den arvelige sygdom. Et ikke-fungerende gen kan enten være nyopstået hos en person eller være nedarvet fra en eller begge forældre. Genforandringer kaldes også mutationer.

### Hvorfor laver man exom sekventering?

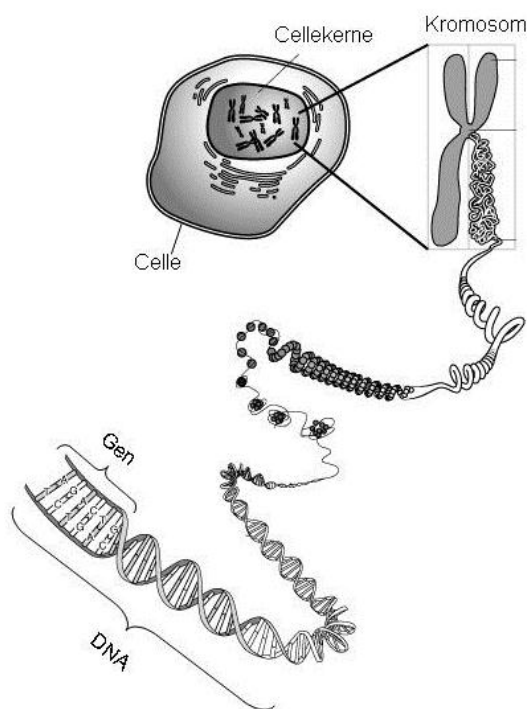
Tidligere kunne man kun undersøge ét gen ad gangen. Det kunne derfor tage mange år at identificere den genetiske årsag til en arvelig sygdom. Med exom sekventering er det nu muligt at undersøge alle 20.000 gener på én gang. Det betyder at man nu kan finde årsagen til en arvelig sygdom langt hurtigere end før.

### Hvilke gener bliver undersøgt?

For de fleste sygdomme starter man med at undersøge de gener, man ved, kan være forbundet med sygdommen, frem for at undersøge alle 20.000 gener. Dette kaldes også targeteret sekventering. Hvis der ikke findes genforandringer ved targeteret sekventering, kan man gå videre med at undersøge alle gener med exom sekventering.

Når man laver exom sekventering, er det ikke muligt at forudsige om (eller hvornår) man finder en genetisk årsag til den arvelige sygdom, da man ikke på forhånd kender det gen der er forbundet med sygdommen.

Ved nogle sygdomme bruger man exom sekventering som den første undersøgelse. Inden en eventuel undersøgelse vil du vil blive informeret om, hvad der gør sig gældende for den arvelige sygdom i din familie.



## Hvilke resultater kan man få ved exom sekventering?

Der er fire mulige resultater af en exom sekventering:

1. Man finder en eller flere genforandringer som vurderes at være årsagen til den arvelige sygdom hos dig. I dette tilfælde vil du blive tilbudt rådgivning omkring resultatet ved en klinisk genetiker.
2. Man finder en eller flere genforandringer som man ikke med sikkerhed kan vurdere. Det er altså uklart hvorvidt genforandringen er forbundet med den arvelige sygdom. I nogle tilfælde kan det være nødvendigt at undersøge flere medlemmer af din familie, for at kunne vurdere en genforandrings betydning. Du afgør selv, om du ønsker, at din familie informeres om den genetiske undersøgelse.
3. Man finder ikke nogen genforandringer som kan forklare den arvelige sygdom. Det kan være, at man i fremtiden ved mere om de gener der er forbundet med sygdommen. Du vil blive informeret hvis laboratoriet senere får kendskab til yderligere information om din genetiske undersøgelse.
4. Når man undersøger alle gener med exom sekventering, er der risiko for, at der findes genforandringer, der ikke er forbundet med den arvelige sygdom, man undersøger for. Dette kaldes tilfældige fund. Et tilfældigt fund kan f.eks. være, hvis man finder en genforandring, der er forbundet med en øget risiko for kræft eller en sygdom i nervesystemet. Et sådant fund kan have konsekvenser for dig eller andre familiemedlemmer.  
Når du underskriver det informerede samtykke, skal du tage stilling til, om du vil informeres om tilfældige fund, og i givet fald hvilken type fund du vil informeres om.

## Hvad betyder den voksende viden om genernes betydning for exom sekventering?

Vores viden om hvordan gener og sygdom fungerer vokser hurtigt. Hvis man på nuværende tidspunkt ikke kan finde den genetiske årsag til en arvelig sygdom, er det muligt, at den kan findes i fremtiden, når vi har mere viden end i dag. Hvis der i dag findes en genforandring, man ikke kan vurdere betydning af, er det ligeledes muligt, at man i fremtiden vil have tilstrækkelig viden, til at lave en vurdering. Du vil blive kontaktet hvis laboratoriet får kendskab til yderligere information om resultaterne af den genetiske undersøgelse. Hvis resultatet af din genetiske undersøgelse har været usikkert, anbefales du at kontakte din kontaktlæge på den klinisk genetiske afdeling efter to år, for at høre om der er kommet ny viden.

## Hvad kræves der ved en exom sekventering?

Der skal bruges en blodprøve fra dig (5-20ml, 1-2 prøverør). Fra blodprøven oprenser man DNA. I nogle tilfælde vil det også være nødvendigt med en blodprøve fra dine forældre, eller andre familiemedlemmer. Information om dine rettigheder, samt lægens og laboratoriets forpligtelser i forbindelse med den genetiske undersøgelse, fremgår af dette informationsark. Før den genetiske analyse kan sættes i gang, skal du afgive et skriftligt informeret samtykke. Du kan når som helst trække dit samtykke tilbage, uden at det påvirker dit eventuelle behandlingsforløb.

## Brugen af resultater fra exom sekventering i forskning

Den information, der dannes ved targeteret sekventering og/eller exom sekventering, er vigtig for den øgede forståelse af arvelige sygdomme. Når du underskriver det informerede samtykke, skal du tage stilling til, om du vil give tilladelse til, at information i anonymiseret form fra din genetiske undersøgelse må bruges til forskning.

## Kontakt oplysninger for yderligere information

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

<b>Afdeling:</b>	
<b>Adresse:</b>	
<b>Tlf.:</b>	<b>E-mail:</b>