

Kund

Kalle Persson
Man
YYMMDD-XXXX
Mail: förnamn.efternamn@mail.com

Kontakt iCellate

iCellate Medical AB
Industrivägen 1
171 48 Solna
Mail: support@icellate.se

Prov

Typ: Saliv
Streckkod: xxxxxxxxx
iCellates ref.nr: ICEL000XX



Ingen sjukdomsorsakande variant hittades i ditt prov

Enligt de uppgifter du har lämnat har du ingen cancerhistoria i familjen.

Kommentar till resultatet från vårt kliniska team:

Du har ingen förhöjd nedärvd risk att utveckla cancer baserat på provresultatet samt den information du angivit om din cancerhistorik.

Angående dina resultat

Resultatet innebär att inga sjukdomsorsakande eller troligen sjukdomsorsakande genetiska varianter (även kallade mutationer), förknippade med en förhöjd risk för melanom, bröst-, livmoder-, äggstocks-, tjocktarm-, ändtarm-, bukspottskörtel-, prostata-, eller magcancer, identifierades i de analyserade generna.

Det är viktigt att veta att den här analysen inte utesluter att det finns ärftlig cancer i din familj i och med att vi enbart har analyserat dina gener och inte dina familjemedlemmars gener. Om det är flera i din familj som drabbats av cancer, speciellt i ung ålder, rekommenderar vi att ni tar kontakt med en onkogenetisk mottagning för att göra en ärftlighetsutredning.

All cancerrisk förklaras inte heller enbart av varianter i de gener som vi har analyserat utan det finns en mängd andra gener som bidrar till att en individ kan ha en ökad risk för cancer. Dock finns det inte tillräckligt med kunskap i dagsläget för att kunna bedöma cancerrisk utifrån dessa gener. Därför kan det i vissa fall ändå vara aktuellt med kontrollprogram även vid ett negativt resultat, vilket då baseras på hur många i din familj som insjuknat i cancer och vilken typ av cancer de haft.

Analyserade gener

Följande 29 gener har analyserats och inga sjukdomsorsakande eller troliga sjukdomsorsakande varianter, förknippade med en ökad risk för vissa ärftliga cancerformer har identifierats. Se avsnittet Testmetod och begränsningar för ytterligare information.

| | | | | |
|-------|--------|---------|-------|--------|
| APC | BMPR1A | BRCA1 | BRCA2 | DICER1 |
| EPCAM | INI1 | MEN1 | MLH1 | MSH6 |
| MUTYH | NF1 | NF2 | PMS2 | PTEN |
| RB1 | RET | SDHAF2 | SDHB | SDHC |
| SDHD | SMAD4 | SMARCB1 | STK11 | TP53 |
| TSC1 | TSC2 | VHL | WT1 | |

Ditt svar har godkänts av:

Genetiker Jönsson
Sjukhusgenetiker

Genetiker Jansson
Genetisk vägledare

Genetiker Jonsson, Läkare
Klinisk genetiker

Kund

Kalle Persson
Man
YYMMDD-XXXX
Mail: förnamn.efternamn@mail.com

Kontakt iCellate

iCellate Medical AB
Industrivägen 1
171 48 Solna
Mail: support@icellate.se

Prov

Typ: Saliv
Streckkod: xxxxxxxxx
iCellates ref.nr: ICEL000XX

Vilken är risken i normalbefolkningen att utveckla cancer?

Den ackumulerade risken för män i Sverige att utveckla cancer upp till 80 år är 39,2%¹. Risken ökar med ålder och är olika för olika cancertyper.

I tabellen nedan kan du se hur stor risken i genomsnitt är för en man utan några nedärvda sjukdomsorsakande varianter eller en tydlig familjehistoria av cancer.

| Cancertyp | < 40 år | < 50 år | < 60 år | < 70 år | < 80 år |
|--------------------------------|---------|---------|---------|---------|---------|
| Alla cancertyper | 1,33% | 2,92% | 7,90% | 21,34% | 39,20% |
| Prostata | 0,00% | 0,21% | 2,08% | 8,49% | 16,33% |
| Övrig hudcancer | 0,01% | 0,05% | 0,20% | 0,90% | 3,25% |
| Malignt melanom | 0,19% | 0,45% | 0,93% | 1,74% | 3,01% |
| Urinvägar utom njure | 0,02% | 0,07% | 0,30% | 1,19% | 3,15% |
| Tjocktarm | 0,04% | 0,15% | 0,44% | 1,31% | 3,23% |
| Lunga, luftstrupe och bronker | 0,01% | 0,05% | 0,29% | 1,21% | 2,95% |
| Ändtarm och anus | 0,02% | 0,11% | 0,33% | 1,03% | 2,16% |
| Njure | 0,04% | 0,13% | 0,33% | 0,72% | 1,33% |
| Hjärna och övriga nervsystemet | 0,23% | 0,36% | 0,60% | 0,98% | 1,39% |
| Bukspottskörtel | 0,01% | 0,04% | 0,16% | 0,53% | 1,13% |

Tabell 1. Ackumulerad risk för män att utveckla cancer upp till 80 år.

Den ackumulerade risken för kvinnor i Sverige att utveckla cancer vid 80 år är 32,0%. Risken ökar med ålder och är olika för olika cancertyper.

I tabellen nedan kan du se hur stor risken i genomsnitt är för en kvinna utan några nedärvda sjukdomsorsakande varianter eller en tydlig familjehistoria av cancer.

| Cancertyp | < 40 år | < 50 år | < 60 år | < 70 år | < 80 år |
|--------------------------------|---------|---------|---------|---------|---------|
| Alla cancertyper | 2,14% | 5,36% | 10,53% | 19,93% | 32,02% |
| Bröst | 0,44% | 1,89% | 3,95% | 7,22% | 10,11% |
| Malignt melanom | 0,30% | 0,77% | 1,20% | 1,83% | 2,70% |
| Lunga, luftstrupe och bronker | 0,02% | 0,08% | 0,39% | 1,40% | 3,22% |
| Tjocktarm | 0,03% | 0,15% | 0,44% | 1,29% | 2,96% |
| Övrig hudcancer | 0,02% | 0,06% | 0,20% | 0,70% | 2,11% |
| Livmoderkropp | 0,01% | 0,09% | 0,39% | 1,03% | 2,03% |
| Hjärna och övriga nervsystemet | 0,34% | 0,55% | 0,77% | 1,08% | 1,44% |
| Ändtarm och anus | 0,03% | 0,11% | 0,11% | 0,75% | 1,38% |
| Äggstock, äggledare | 0,07% | 0,14% | 0,35% | 0,67% | 1,11% |
| Urinvägar utom njure | 0,01% | 0,03% | 0,17% | 0,51% | 1,15% |
| Njure | 0,03% | 0,07% | 0,19% | 0,39% | 0,66% |
| Bukspottskörtel | 0,01% | 0,04% | 0,16% | 0,44% | 1,05% |

Tabell 2. Ackumulerad risk för kvinnor att utveckla cancer upp till 80 år.

Kund

Kalle Persson
Man
YYMMDD-XXXX
Mail: förnamn.efternamn@mail.com

Kontakt iCellate

iCellate Medical AB
Industrivägen 1
171 48 Solna
Mail: support@icellate.se

Prov

Typ: Saliv
Streckkod: xxxxxxxxx
iCellates ref.nr: ICEL000XX

Hur kan jag påverka min risk?

Livsstil

Cirka 30% av all cancer kan förebyggas genom livsstilsförändringar. Följande rekommendationer minskar den individuella risken för cancer. Mer information kan hittas på cancercentrum.se.

- Undvik tobak i alla former.
- Se till att ha en hälsosam kroppsvikt.
- Var fysiskt aktiv i vardagen. Begränsa den tid du sitter ned.
- Ät hälsosamt
 - o Ät mycket fullkorn, baljväxter, grönsaker och frukt.
 - o Begränsa intaget av livsmedel med hög kalori- och fetthalt och undvik söta drycker.
 - o Undvik processat kött, begränsa intaget av rött kött och livsmedel med hög salthalt.
- Begränsa ditt alkoholintag eller undvik alkohol helt och hållet
- Undvik för mycket sol, speciellt viktigt för barn. Använd solskyddskräm. Sola inte i solarium.
- För kvinnor: Att amma minskar moderns cancerrisk; amma om du kan. Hormonbehandling för klimakteriebesvär ökar risken för vissa cancerformer; begränsa behandlingen.
- Delta i screening- och vaccinationsprogram.

Screening

Socialstyrelsen ger följande rekommendationer för nationella screeningprogram med förutsättningen att skapa en jämlik vård. För den som har en ökad risk för cancer kan rekommendationerna se annorlunda ut.

Screening för kvinnor:

- Gynekologisk cellprovtagning
 - o Cellprovtagning vart tredje år till kvinnor i åldern 23–29 år
 - o Cellprovtagning vart tredje år till kvinnor i åldern 30–49 år samt en kompletterande analys även för cytologi för kvinnor som är cirka 41 år
 - o Cellprovtagning vart sjunde år till kvinnor i åldern 50–64 år.
- Bröst – screening med mammografi bör erbjudas var 18-24:e månad till kvinnor i åldern 40–74 år.

För alla:

- Tjock- och ändtarm – screening med test av blod i avföringen bör erbjudas vartannat år till kvinnor och män 60-74 år.

Rekommendationerna för prevention och screening kan se annorlunda ut för den som tillhör en högriskgrupp. Råd som ges under pågående behandling kan skilja sig från de som ges i förebyggande syfte. Prata därför med din läkare för att komma fram till en plan som passar dig.

Vanliga frågor

Du kan hitta mer information samt svar på vanliga frågor under vår [FAQ](#).

Det finns dessutom mycket bra information om ärftlig cancer för den som vill förkovra sig ytterligare på:

[Cancerfonden](#)

[1177](#)

[Socialstyrelsen](#)

[Amerikanska sidan cancer.net](#)

[Cancer.se](#)

Cancerrådgivningen: 08 - 123 138 00

Kund

Kalle Persson
Man
YYMMDD-XXXX
Mail: förnamn.efternamn@mail.com

Kontakt iCellate

iCellate Medical AB
Industrivägen 1
171 48 Solna
Mail: support@icellate.se

Prov

Typ: Saliv
Streckkod: xxxxxxxxx
iCellates ref.nr: ICEL000XX

Testmetod

GeneMate® (Version 1, Sep, 2020) är en optimerad riktad DNA Next Generation Sequencing (NGS) service för ultrakänslig detektion av genetiska varianter inom 29 gener som är associerade med väl karakteriserade ärftliga cancersyndrom. Genomiskt DNA renas från inlämnade prover, och specifika regioner av intresse anrikas med ampliconbaserad teknik och sekvenseras sedan på en Illumina NextSeq550DX plattform. Efter det att sekvens data har matchats till ett referensgenom används olika och precisa bioinformatiska verktyg för att identifiera single nucleotide-varianter (SNVs), variationer av kopieringsnummer (CNVs) och små infogningar/borttagningar (INDELS). Identifierade varianter rapporteras med hjälp av den rekommenderade HGVS-nomenklaturen.

Varianterna klassificeras enligt standardiserade riktlinjer för tolkning av sekvensvarianter som fastställt av American College of Medical Genetics och Genomik (ACMG) och beskrivs med hjälp av den rekommenderade klassificeringen nomenklaturen: patogen, sannolikt patogen, variant av osäker betydelse (VUS), sannolikt godartade och godartade. Alla klassificeringar utvärderas av en ställföreträdande klinisk laboratoriegenetiker och en klinisk genetiker. Resultat rapporteras som positiva om en eller flera patogena eller sannolikt patogena varianter upptäcks och negativa om ingen variant och/eller endast godartade varianter, sannolikt godartade varianter eller varianter av osäker signifikans upptäcktes vid tidpunkten för datainsamling. Varianter av okänd signifikans (VUSs) klassificeras på nytt två gånger om året eftersom tillgänglig medicinsk litteratur och vetenskaplig kunskap uppdateras. iCellate kommer att uppdatera kunden om en rapporterad variant omklassificeras och om kunden har uttryckt intresse för eventuell omprövning vid igångsättande av beställningsprocessen. Rapporterade varianter kan i vissa fall konfirmeras med ett ortogonalt test., som till exempel dubbelriktad Sanger-sekvensering (för SNVs och INDELS), eller qPCR (för CNVs).

Detta test har utvecklats och dess prestandaegenskaper fastställt i analytiska valideringsstudier av iCellate Medical AB som är ett kliniskt laboratorium som är en godkänd vårdgivare av Svenska Vård- och omsorgsinspektionen (IVO). GeneMate® är inte CE-märkt, eftersom det är en tjänst som tillhandahålls och inte en produkt. Tjänsten tillhandahålls på iCellates laboratorium som är under pågående ISO15189 ackreditering.

Begränsningar

iCellate Medical AB detekterar och rapporterar bara fynd inom de gener som är inkluderade i GeneMate® genpanel (se förteckningen över gener som omfattas av testet). Det kan finnas variationer i dessa gener som nuvarande teknik inte kan upptäcka. Varianter som är associerade med ärftlig cancer men inte en del av GeneMate® genpanel och/ eller varianter som är associerade med annan sjukdom än ärftlig cancer kommer inte att rapporteras av iCellate. En uppföljning med genetisk rådgivning rekommenderas att säkerställa fullständig förståelse av dina testresultat.

GeneMate® test rapporterar inte chromosomal aneuploids (dvs. ett onormalt antal kromosomer), komplexa gene conversions, fusions, inversions, balanced translocations, certain repeat expansion disorders och non-coding intronic variants djupare än 10 base pairs från exon-intron boundary. Sensitiviteten/ specificiteten för att detektera specifika varianter kan variera vilket inkluderar deletions och insertions i intervallet 40-150 bp, deletions och insertions av vissa repetitive elements, deletions-duplication eller copy number variation som spänner över 6 eller mindre exons/ target region enligt beskrivning av panel, varianter i regioner med låg / hög GC innehåll och inom eller i närheten av homopolymers, variants i enkla sequence repeats och i pseudogene och /duplicated segments.

Det aktuella testet kan ge upphov till felaktiga resultat hos patienter som får blodtransfusion, benmärgstransplantation och hos patienter med vissa blodsjukdomar.

Kund

Kalle Persson
Man
YYMMDD-XXXX
Mail: förnamn.efternamn@mail.com

Kontakt iCellate

iCellate Medical AB
Industrivägen 1
171 48 Solna
Mail: support@icellate.se

Prov

Typ: Saliv
Streckkod: xxxxxxxxx
iCellates ref.nr: ICEL000XX

Friskrivning

iCellate arbetar enligt väl beskrivna rutiner och beskrivningar för att undvika eventuella analytiska fel, iCellate är inte ansvarig för fel i provinsamling, transport och eller andra fel som gjorts före mottagandet av prov på vårt laboratorium. Beroende på komplexiteten vid genetisk testning kan fel uppstå på grund av provbearbetning, DNA-kontamination eller operativa förfaranden (inklusive men inte begränsat till utrustnings- eller reagensfel, eller leverantörsfel) i något skede av GeneMate[®] testet. Detta är mycket ovanligt men om det skulle hända kan något av de ovanstående felen kan begränsa och eller påverka känsligheten, specificiteten och /eller noggrannheten hos testresultaten.

Alla klassificeringar baseras på granskning, tolkning och/eller analys av bevis som finns tillgängliga vid tidpunkten för rapporteringen, inklusive medicinsk litteratur och vetenskapliga databaser, och kan ändras i och med att ny bevisning blir tillgänglig.

Riskbedömningen kan vara felaktig om felaktig eller ofullständig familjehistoria tillhandahålls. Avsaknad av identifierad patogen eller trolig patogen variant men en tydlig familjehistorik kan innebära en avsevärt förhöjd risk gentemot normalpopulationen, varför vidare bedömning och eventuellt kontrollprogram kan vara tänkbart.

Referenser

¹ [Faktablad Cancerdiagnostik. NORDCAN. https://www-dep.iarc.fr/nordcan/SW/frame.asp. Published March 26, 2019. Accessed September 9, 2020.](https://www-dep.iarc.fr/nordcan/SW/frame.asp)