

**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

[här tas in familjehistorien från LAMS]

**Kommentar till resultatet från vårt kliniska team:**

Du har ingen ärftligt förhöjd risk att utveckla cancer baserat på provresultatet samt den information du angivit om din familjs cancerhistoria.

**Angående dina resultat**

Resultatet innebär att inga sjukdomsorsakande (patogena eller sannolikt patogena) genetiska varianter (även kallade mutationer), förknippade med en förhöjd risk för melanom, paragangliom, feokromocytom, bröst-, livmoder-, äggstocks-, tjocktarm-, ändtarm-, bukspottsörtel-, prostata-, tunntarms-, eller magcancer, identifierades i de analyserade generna. Det är viktigt att veta att den här analysen inte utesluter sjukdomsorsakande eller troligen sjukdomsorsakande varianter hos någon annan i din familj i och med att vi enbart har analyserat dina gener och inte dina familjemedlemmars gener.

I samband med att du beställde analysen fyllde du i din familjehistoria för cancer. Utifrån de uppgifter som du lämnat bedömer vi att det **inte finns misstanke** om ärftlig cancer i din släkt. Skulle det vara så att du får veta att någon av informationen du lämnat inte stämmer, alternativt att du får ytterligare information, kan en ny bedömning vara motiverad.

Även för dig som inte har någon ärftligt förhöjd risk för att utveckla cancer är det viktigt att följa nationella screeningprogram (mer information nedan).

**Analyserade gener**

Följande 41 gener har analyserats och inga sjukdomsorsakande eller troligen sjukdomsorsakande varianter, förknippade med en ökad risk för vissa ärftliga cancerformer har identifierats. Se avsnitten Testmetod och Begränsningar för ytterligare information.

APC	ATM	BAP1	BMPR1A	BRCA1
BRCA2	BRIP1	CDH1	CDKN2A	CHEK2
DICER1	EPCAM	MAX	MEN1	MLH1
MSH2	MSH6	MUTYH	NF1	NF2
PALB2	PMS2	PTEN	RAD51C	RAD51D
RB1	RET	SDHA	SDHAF2	SDHB
SDHC	SDHD	SMAD4	SMARCB1	STK11
TMEM127	TP53	TSC1	TSC2	VHL
WT1				

**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

## Ditt svar har godkänts av:

Genetiker Jönsson  
SjukhusgenetikerGenetiker Jansson  
Genetisk vägledareGenetiker Jonsson, Läkare  
Klinisk genetiker

## 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%<sup>1</sup>. 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%

**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

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.

## 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](http://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 solskyddscrem. 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.

#### 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.

**Om du behöver samtalsstöd** kan du vända dig till [Cancerrådgivningen](#). Där arbetar specialistsjuksköterskor med många års erfarenhet av arbete inom cancervård samt av stödjande samtal. Du ringer anonymt och de som arbetar på Cancerrådgivningen har tystnadsplikt.

Cancerrådgivningen når du på telefon 08 - 123 138 00 eller på mailadressen [cancerradgivningen@sll.se](mailto:cancerradgivningen@sll.se).

**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

## 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](#)

## Testmetod

GeneMate® (Version 2, Oct, 2020) är en optimerad riktad DNA Next Generation Sequencing (NGS) service för ultrakänslig detektion av genetiska varianter inom 41 gener som är associerade med väl karakteriserade ärftliga cancersyndrom. Genomiskt DNA renas från inlämnade prover, och specifika regioner av intresse anrikas med ampikonbaserad teknik och sekvenseras sedan på en Illumina NextSeq550DX plattform. Efter det att sekvensdata har matchats till ett referensgenom används olika och precisa bioinformatiska verktyg för att identifiera enbaspolymorfier (SNV), kopietalsvariationer (CNV) och små insertioner/deletioner (INDELS). Identifierade varianter rapporteras med hjälp av den rekommenderade HGVS-nomenklaturen.

Varianterna klassificeras enligt standardiserade riktlinjer för tolkning av sekvensvarianter som fastställts av American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) och beskrivs med hjälp av den rekommenderade klassificeringsnomenklaturen: patogen, sannolikt patogen, variant av oklar betydelse (VUS), sannolikt godartade och godartade. Alla klassificeringar utvärderas av vårt kliniska team bestående av en ställföreträdande klinisk laboratoriegenetiker, en genetisk vägledare och en klinisk genetiker (legitimerad läkare). Resultat rapporteras som positiva om en eller flera patogena eller sannolikt patogena varianter upptäcks vid tidpunkten för datainsamling. Resultat rapporteras som negativa om ingen variant, alternativt endast godartade varianter eller sannolikt godartade varianter upptäckts vid tidpunkten för datainsamling. Varianter med oklar betydelse (VUSar) rapporteras generellt sett som negativa om inte annat rekommenderas av det kliniska teamet. Varianter av oklar betydelse (VUSar) klassificeras på nytt med regelbundna intervall allt eftersom tillgänglig medicinsk litteratur och vetenskaplig kunskap uppdateras. iCellate kommer att uppdatera kunden om en variant av oklar betydelse omklassificeras och om kunden har uttryckt intresse för framtida uppdateringar 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). Det kliniska teamet gör också en tolkning av eventuell familjehistoria av cancer.

Detta test har utvecklats och dess prestandaegenskaper fastställts i analytiska valideringsstudier av iCellate Medical AB som är ett kliniskt laboratorium som är en godkänd vårdgivare av Svenska Vård- och omsorgsinspektionen (IVO). 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® testet rapporterar inte kromosomala aneuploidier (dvs. ett onormalt antal kromosomer), komplexa gen konversioner, fusioner, inversioner, balanserade translokationer, speciella repeat expansions, icke-kodande introniska varianter djupare än 10 baspar (bp) från exon-intron boundary och CNVs som spänner över färre än 6 exoner/target regioner enligt beskrivningen av panelen. Sensitiviteten och specificiteten för att detektera vissa specifika varianter kan

**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

variera. Detta gäller deletioner och insertioner i intervallet 40-150 baspar (bp), deletioner och insertioner av vissa repetitiva element, deletioner-duplicationer eller CNVs. Vidare så gäller det varianter i regioner med lågt/högt GC innehåll inom eller i närheten av homopolymer samt varianter i enkla nukleotidsegment, i pseudogener och i duplicerade segment. Eftersom vi vet att standardprotokoll för targeted enrichment inte kan analysera vissa genomiska regioner på ett tillförlitligt sätt (till exempel exonerna 12 till 15 i PMS2), kommer varianter från de områdena inte att rapporteras. I utvalda gener är analysen begränsad till endast positioner som är kända för att öka cancerrisken, till exempel 3' end av EPCAM-genen.

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

## 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 begränsa och eller påverka känsligheten, specificiteten och/eller noggrannheten hos testresultaten.

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

Den bedömning som görs gällande cancerrisk utifrån familjehistoria för cancer utgår ifrån uppgifter lämnade av kunden. Om en felaktig eller ofullständig familjehistoria av cancer har lämnats påverkar detta bedömningen. Även vid ett negativt resultat kan det finnas en förhöjd risk för cancer utifrån familjehistoria som motiverar en mer detaljerad kartläggning av familjen och i vissa fall även inkludering i kontrollprogram.

## 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)