

# Utvidet genpanelsekvensering (TSO500)

## Pasientinformasjon

### Bakgrunn

Utviklingen for hvordan vi diagnostiserer kreft er i rivende utvikling, og i dag vet vi at mange kreftformer som tidligere ble gruppert under ett kan ha flere ulike årsaker. Muligheten for å utføre en mer presis diagnostikk forbedres hele tiden, og dette gir oss bedre forutsetninger for å gi en skreddersydd behandling som er tilpasset sammensetningen til hver enkelt krefttype. Dette kalles også persontilpasset medisin.

### Hva er utvidet genpanelsekvensering?

Utvidet genpanelsekvensering (TSO500) er en avansert undersøkelse av arvematerialet (DNA) ditt, hvor vi undersøker om det har skjedd forandringer i mer enn 500 forskjellige gener på DNAet i kreftvevet. En slik undersøkelse gir mulighet for å finne forandringer i gener som potensielt kan gi mulighet for utprøvende behandling som er effektiv for akkurat din krefttype.

### Forandringer i DNA kan føre til kreft

Arvematerialet (DNA) består av flere tusen gener som fungerer som en oppskrift på hvordan kroppen vår skal fungere. Når cellene våre deler seg og DNA kopieres skjer det hele tiden små forandringer på DNAet. Som oftest har dette ingen betydning, men i blant kan forandringene føre til at oppskriften endres slik at kroppen får feil instruksjoner. Kreft er forårsaket av celler med forandringer i DNAet. Ved å finne og forstå disse forandringene kan vi i beste fall finne en ny behandlingsmulighet til deg.

### Hvorfor får jeg tilbudt dette?

Du får tilbudt denne undersøkelsen fordi du har en alvorlig kreftsykdom med få eller ingen tilgjengelige muligheter for standardbehandling igjen. Du er i god form og er motivert for ytterligere behandling.

### Hvordan utføres analysen?

Vi analyserer DNA fra en vevsprøve som du allerede har fått tatt i forbindelse med en tidligere undersøkelse eller behandling i sykdomsforløpet ditt. Noen ganger blir vi nødt til å ta en ny vevsprøve, dersom den vi allerede har er for gammel eller hvis det er for lite kreftvev igjen i prøven. Når vi har fått isolert DNAet fra prøven undersøker vi områder på genene i DNAet for å finne eventuelle forandringer. Deretter analyser og tolker vi resultatene ut i fra den kunnskapen og forskningen som finnes på nåværende tidspunkt.

### Hvor lang tid tar det?

Utredning med utvidet genpanelsekvensering er en avansert analyse og normalt tar det 4-5 uker før legen din får resultatet fra utredningen. Noen ganger kommer det forsinkelser, for eksempel hvis man må gjenta et analysetrinn.

### Hva kan vi forvente å finne?

- For omkring 4 av 10 pasienter finner vi forandringer i DNA som kan gi mulighet for utprøvende behandling i et klinisk studie eller for behandling som enda ikke er godkjent for din krefttype, såkalt «off-label»-behandling eller gjennom et «Compassionate use»-program.



- Hos noen få tilfeller endrer resultatene av undersøkelsen den opprinnelige diagnosen til pasienten, slik at det finnes mer standardbehandling tilgjengelig.
- Noen ganger finner vi viktig informasjon om krefttypen din, men som ikke gir mulighet for behandling.
- Dessverre er det slik at over halvparten av pasientene ikke får mulighet for ytterligere behandling gjennom utvidet genpanelanalyse hos oss. Det kan være fordi vi enda ikke har tilgjengelig behandling eller fordi vi ikke finner ny informasjon som kan bidra til behandling.

### **Tilfeldige funn**

Det er viktig å vite at noen genetiske forandringer som forårsaker sykdom kan være arvelige, og noen ganger finner vi slike forandringer i undersøkelsen. Noen slike arvelige forandringer er forbundet med økt risiko for kreft. Resultatet fra gensekvenseringen kan derfor også ha betydning for slektningene dine, hvis de er bærere av den samme forandringen i arvematerialet sitt. Hvis vi mistenker slike arvelige forandringer vil du få tilbudt videre genetisk utredning og veiledning.

### **Hva må du tenke på før du sier ja til utvidet gensekvensering?**

Gensekvensering er en avansert prosess som krever mye kunnskap og kompliserte analysemetoder. Forandringene som finnes må tolkes av spesialister. Det er mulig at vi finner forandringer som kan forklare diagnosen din og gi mulighet for ytterligere behandling. Men det kan også være at vi kun finner forandringer som ikke påvirker kroppens funksjon, eller som vi i dag ikke har nok kunnskap om for å forstå betydningen av. Det er altså ikke sikkert at gensekvenseringen leder til funn som kan hjelpe oss med å finne en behandling til deg.

### **Må jeg delta i et forskningsprosjekt for å få tilgang?**

Nei, denne undersøkelsen er en del av helsetjenesten. Når du får tilbudet om denne undersøkelsen blir du også spurt om å delta i profileringsfasen av IMPRESS-Norway-studien, som er en nasjonal klinisk studie om presisjonsmedisin innen kreft. Det er frivillig å delta i denne studien. Du kan lese mer om IMPRESS-Norway-studien på et eget informasjonsark.

### **Har du ytterligere spørsmål?**

Ta kontakt med legen din dersom du har ytterligere spørsmål.

