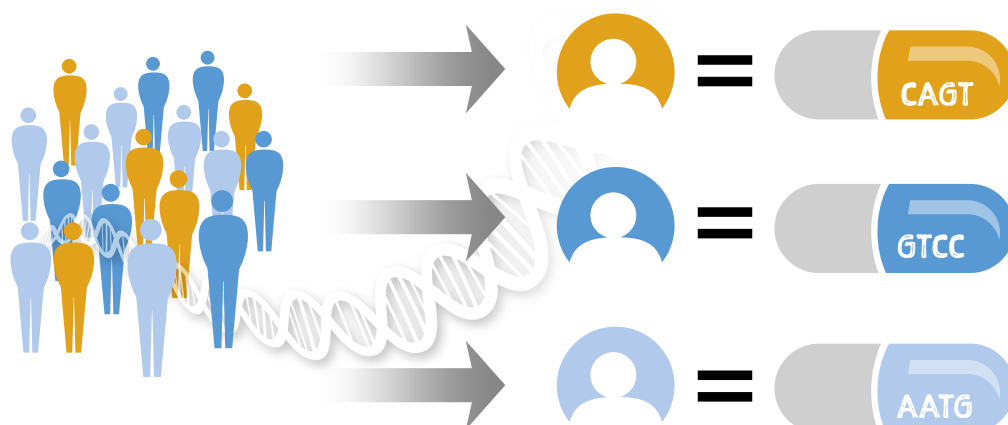


# Genomik som en del av precisionsmedicin

Utvecklingen inom hur vi diagnosticerar sjukdomar går fort framåt och idag vet vi att många sjukdomar som vi tidigare sammanfattade under ett och samma namn kan ha flera olika orsaker. Möjligheten att göra mer precis diagnostik förbättras hela tiden och med en mer exakt diagnostik har läkaren bättre förutsättningar att ge en mer individanpassad behandling utifrån varje individs förutsättningar. Det här gäller inom flera olika sjukdomsområden. En sådan förbättrad diagnostik och individanpassad behandling är en del av det som kallas precisionsmedicin.



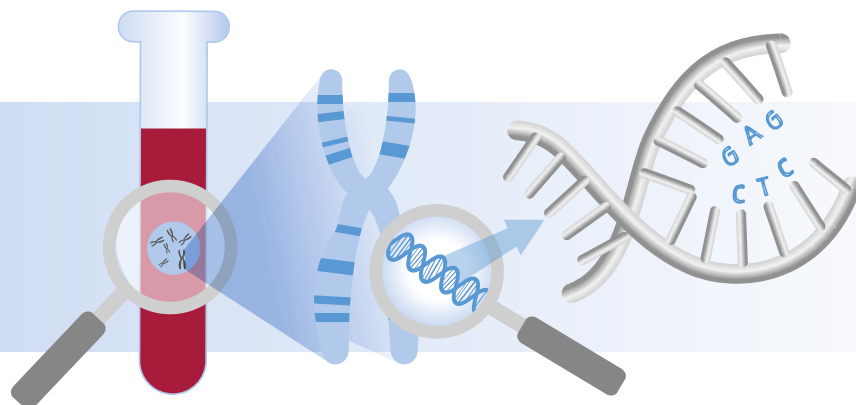
**Precisionsmedicin** möjliggör skräddarsydd prevention, diagnostik, behandling och uppföljning baserat på den enskilde individens unika förutsättningar, exempelvis genom att undersöka individens gener.



## Nya möjligheter till mer precis diagnostik och individanpassad behandling med genomsekvensering

En genetisk utredning är ofta en del av precisionsmedicin. Ett exempel på en sjukdom där genetisk utredning kan förbättra behandlingen är bröstcancer som kan vara ärftlig, bero på hormonella avvikelser eller uppträda slumpartat utan att vi förstår varför. För att kunna ge en patient den bästa behandlingen är det viktigt att veta varför en individ utvecklar sjukdomen, det vill säga den genetiska bilden kan påverka både den planerade kirurgiska åtgärden och läkemedelsbehandlingen.

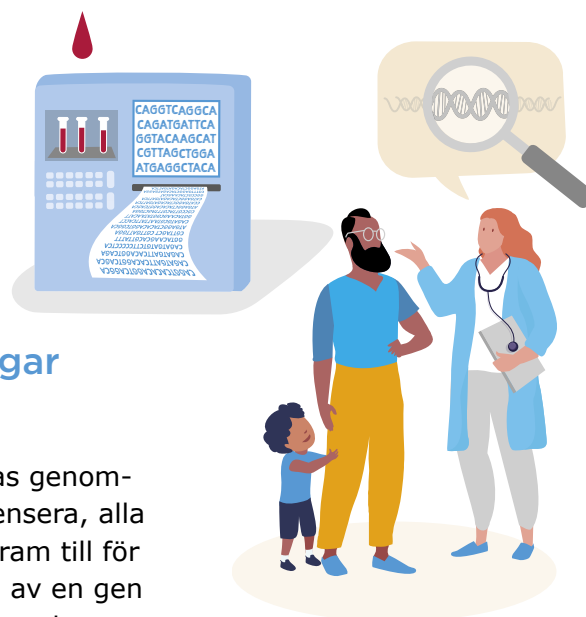
För personer som lever med sällsynta hälsotillstånd kan de nya diagnostiska verktygen innebära att man för första gången hittar en orsak och kan ställa en diagnos, och i bästa fall hitta en behandling.



## Hur kan kunskap om en individs gener bidra till en diagnos och bättre behandling?

Den genetiska informationen som hjälper oss att förstå orsaken till sjukdom finns i kroppens celler. De flesta celler innehåller en komplett uppsättning av vår genetiska information, DNA. Hela uppsättningen DNA kallas genom. Vår arvs massa, vårt genom, är uppbyggt av fyra olika kemiska molekyler, som kallas A, C, T och G. Dessa kan ses som bokstäver i en bok och ordningen av dessa bokstäver kallas DNA-sekvensen och utgör instruktionen för hur våra kroppar ska utvecklas och fungera. Hela genomet består av två uppsättningar, en från vardera föräldern, av 3 miljarder av dessa bokstäver.

Cirka 99 % av DNA-sekvensen är lika hos alla människor. Det är den resterande 1 % som gör oss unika. Förändringar i DNA-sekvensen kan ibland påverka vår hälsa.



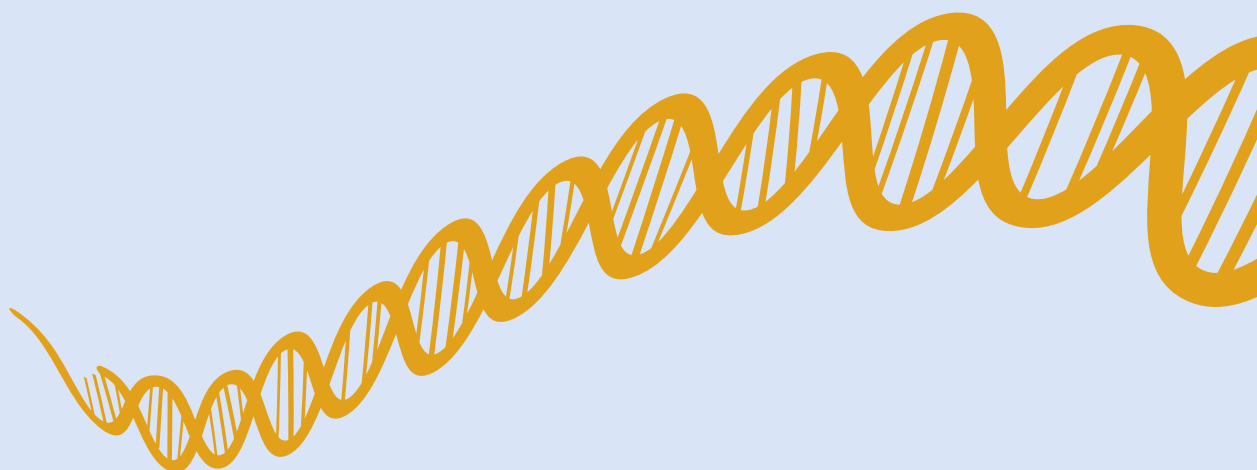
## Genomiska analyser, är undersökningar av hela arvs massan – genomet

Genomiska analyser görs med en metod som kallas genomsekvensering. Detta görs genom att läsa av, sekvensera, alla bokstäverna i hela genomet eller i utvalda delar. Fram till för inte så länge sedan var det endast möjligt att läsa av en gen i taget. Genomsekvensering gör det nu möjligt att undersöka alla gener i en och samma analys.

Genomiska analyser och precisionsmedicin kan hjälpa fler individer att få en diagnos och individanpassad behandling. Detta är en förutsättning för bättre vård och uppföljning. Det kan också förbättra möjligheten till rätt stöd från vården och samhället.

## Genomic Medicine Sweden samordnar införandet av precisionsmedicin över hela landet

I bred samverkan med sjukvård, akademi, patientorganisationer och näringsliv bygger GMS en infrastruktur som möjliggör förbättrad diagnostik, individanpassade behandlingsval och forskning inom området precisionsmedicin. Vi fokuserar till en början på bred gensekvensering vid bland annat cancer, sällsynta diagnoser och infektionssjukdomar.



Genomic Medicine Sweden

[info@genomicmedicine.se](mailto:info@genomicmedicine.se) | [www.genomicmedicine.se](http://www.genomicmedicine.se)



Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Karolinska



**SÄLLSYNTA  
"DIAGNOSER"**  
RARE DISEASES SWEDEN