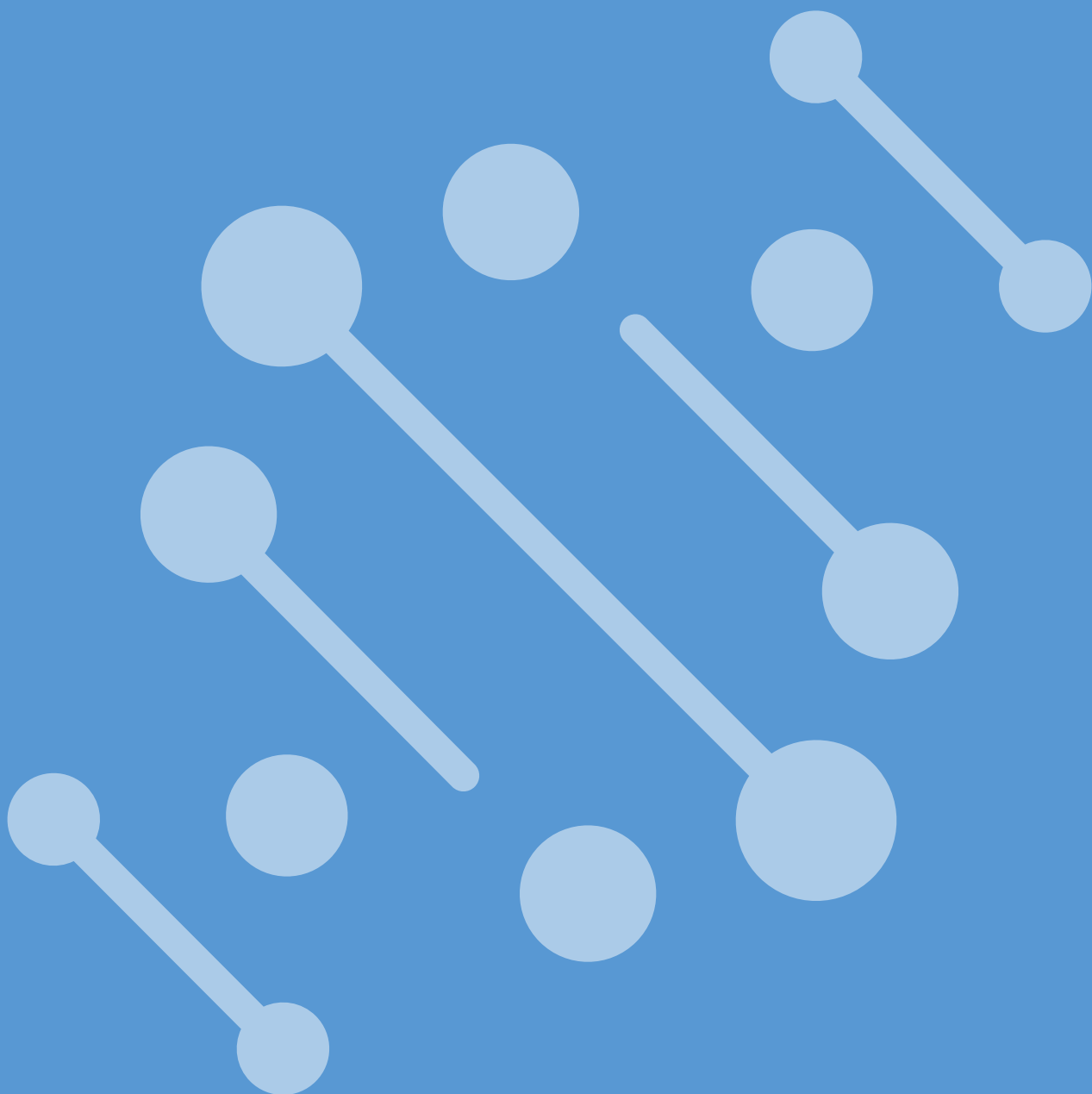


Bred genetisk analys

- nya förutsättningar för diagnostik
och behandling av cancer





Juni 2023

Layout och tryck: Arkitektkopia AB

Foto på omslag från iStock.



Så börjar cancersjukdom

I våra celler finns en molekyl som heter DNA. DNA styr hur kroppen fungerar. DNA kallas också arvs-massa eller genom. Cancersjukdomar börjar när DNA skadas i cellen och kroppen inte klarar av att reparera eller ta bort celler med förändringar i sitt DNA. Dessa förändringar drabbar enskilda celler i olika organ. Vilken cancersjukdom det blir beror på vilket organ som drabbas. Miljö och livsstil påverkar vilka risker individen har för att utveckla cancer-sjukdom, men även vilken genuppsättning individen föds med. Risken att utveckla cancer beror därför också på vilket nedärvt DNA som finns i familjen.



Bred genetisk analys - ny teknik för att diagnostisera och behandla cancer

Bred genetisk analys är en relativt ny teknik där man tar blodprov eller en bit vävnad och analyserar generna hos en individ eller cancertumör. Bred genetisk analys används för att ställa diagnos och riskgruppera patienter utifrån vilka genetiska förändringar cancertumören uppvisar. Bred genetisk analys av tumörens DNA ger därmed möjlighet till en bättre och riktad behandling, så kallad precisionsmedicin. Tekniken kan också användas för att hitta cancer tidigt hos riskpatienter. Bred genetisk analys används idag främst inom cancer-vården för att: hjälpa familjer med ökad risk för att utveckla cancer, styra val av behandling av cancer och inom forskning.



Hjälpa familjer med ökad risk för att utveckla cancer

Förändringar i DNA kan öka risken för cancer. Förändringarna kan ärvas mellan generationer. Beroende på vilka förändringar individen eller familjen har finns risken att fler cancerformer utvecklas. För familjer där många drabbas av cancer finns cancertgenetiska mottagningar. Cancertgenetisk mottagning hjälper familjer bland annat genom att:

- Göra genetiska analyser för att se om familjen har en känd genförändring som ökar risken för cancer.
- Ge information till andra familjemedlemmar och möjligheter att testa sig.
- Ge utredning och råd. För vissa cancersjukdomar görs alltid genanalys av patienten som en del av den behandling patienten får.

För personer som har genetiska förändringar finns även särskilda kontrollprogram i många vårdprogram som är till för att upptäcka cancer så tidigt som möjligt.



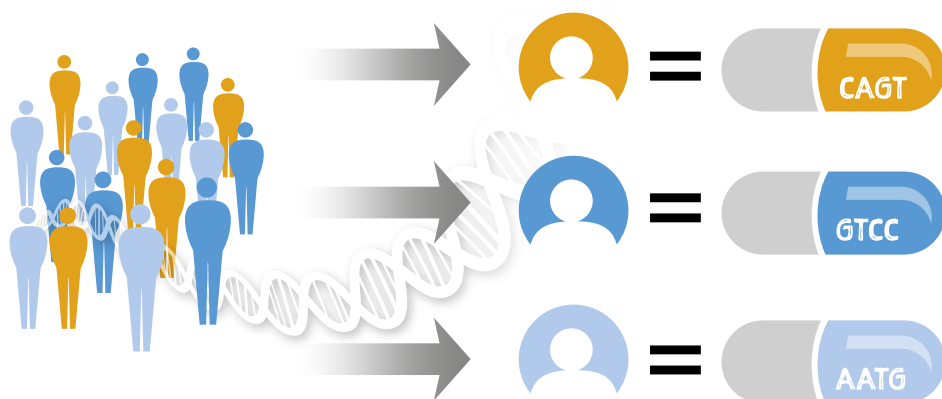
Styra val av behandling av cancer

Traditionella cancerbehandlingar, som cytostatika och strålning, angriper cancerceller brett. Det har gjorts för att bland annat kunna behandla många cancerformer. Men har också inneburit biverkningar. Nya cancerläkemedel gör att cancerbehandlingen kan rikta in sig på att istället angripa de cancerceller som uttrycker en genetisk förändring. Det kallas för precisionsmedicin. Denna typ av målinriktade behandlingar är mer effektiva och har samtidigt mer begränsade biverkningar än generella cancerbehandlingar.

Allt oftare görs en genetisk analys av patientens tumör för att ta reda på vilket läkemedel som fungerar bäst. Metoden att på det viset rikta behandlingen blir allt vanligare.

Forskning

I dagens cancerforskning är genomsekvensering ett viktigt verktyg. Både för att förstå cancer-sjukdomars uppkomst, ärftlighet och behandling.



PRECISIONSMEDICIN VID BARNCANCER:

Vilfred 6 år

- Insjuknar vid 1 års ålder
- Röntgen och datortomografi visar på neuroblastom
- Behandling med cytostatika ger många allvarliga bieffekter
- Genetisk analys efter 6 månader visade att Vilfreds känslighet för cytostatika och strålning beror på ett medfött tillstånd och att han har en genförändring i tumören, en så kallad ALK-mutation
- Vid 2 års ålder sattes läkemedlet ALK-hämmare in enligt "compassionate use"
- Tumörerna krympte och försvann slutligen helt
- Behandling pågick under fyra år

PRECISIONSMEDICIN VID LUNGCANCER:

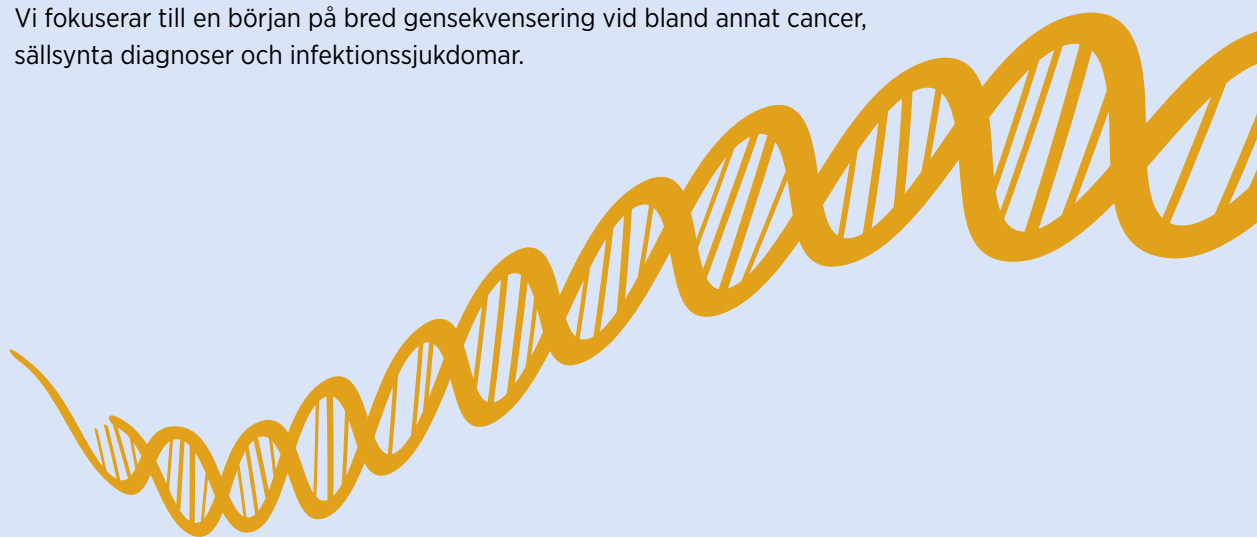
Karin 76 år

- Diagnostiserad med lungcancer vid 66 år. 9 cm stor tumör, med spridning till ryggrad och lårben
- Prognos: 2 års överlevnad
- Behandling med cytostatika med svåra biverkningar
- Genetisk analys visade en ALK-mutation
- I ett andra steg individualiserad behandling med ALK-hämmare
- Tumörerna krympte, skelettmetastaserna försvann
- Återfall i hjärna 2016, 2018 och 2020
- Behandling med ny ALK-hämmare och med gammakniv
- Lever idag med en kronisk sjukdom. Medicinerar med tabletter 2 ggr/dag. Mycket god livskvalitet med ringa biverkningar



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 | www.genomicmedicine.se



Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Karolinska



**SÄLLSYNTA
DIAGNOSER**
RARE DISEASES SWEDEN