

Eksperten uddyber

# Fra blodprøve til diagnose

**UNIK**

Om at leve med en *sjælden diagnose*

# Fra blodprøve til diagnose

De seneste år er gentests for alvor blevet taget i brug som redskab til diagnosticering af sjældne sygdomme. Med en simpel blodprøve kan du lave en genanalyse, der kan afdække en diagnose inden for kort tid og ned til en uge i akutte tilfælde. Vi har spurgt overlægen, hvordan det er muligt.

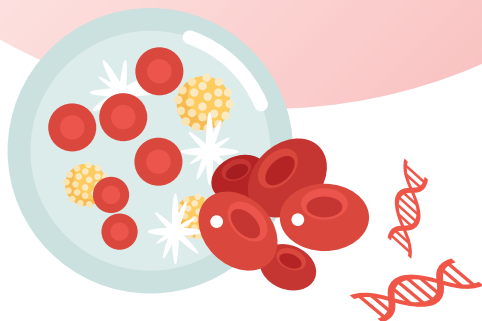
## 1 GENETISK RÅDGIVNING

Før du får lavet en gentest, vil du blive indkaldt til genetisk rådgivning. Her vil sundhedsprofessionelle orientere dig om, hvad det vil sige at få lavet en gentest. Hvis du vælger at få lavet testen, skal du underskrive et samtykke, der bl.a. fortæller, hvad du ønsker at vide om resultaterne af testen:

- Du vil vide alt, der dukker op i genanalysen, af væsentlig sundhedsmæssig betydning.
- Du vil kun vide det af væsentlig sundhedsmæssig betydning, der kan gøres noget ved i form af forebyggelse eller behandling.
- Du vil udelukkende vide det, der relaterer sig direkte til den sygdom, du testes for.

Se samtykkeblanketten på Nationalt Genom Center; NGC.dk under "Blanketter og vejledninger".





## 2 BLODPRØVE

Hvis du beslutter dig for at få lavet gentesten, får du taget en blodprøve på hospitalet. Blodet består bl.a. af celler, og inde i dem findes din arvemasse i form af DNA. Næsten hver af dine omkring 3 mia. celler i din krop indeholder dit fulde DNA, der er identisk i alle celler. Ved at analysere på DNA´et fra cellerne i blodet, er det derfor muligt at afkode hele din arvemasse.



**ALLAN LUND** er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Allans arbejdsdag går med at hjælpe børn og voksne med forskellige stofskiftesygdomme og forske i sjældne sygdomme og deres diagnostik.

### 3 LABORATORIUM

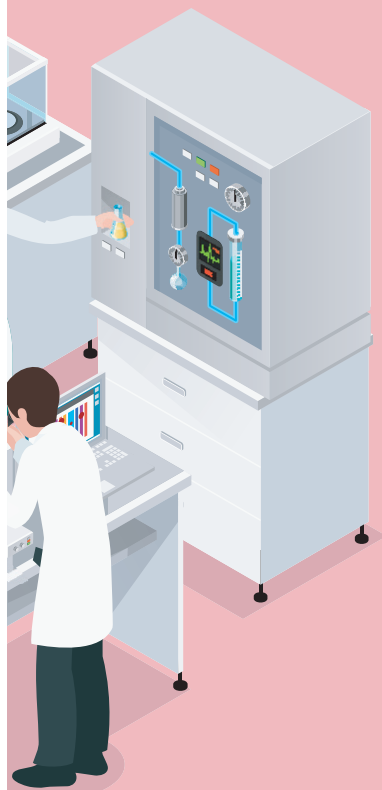
På hospitalets laboratorium isolerer laboranter (bioanalytikere) dit DNA fra blodprøven.



## 4 GENSEKVENTERING

DNA'et 'læses' eller sekventeres med et særligt apparat. Resultatet er et datasæt for dit unikke DNA.

Dit DNA består af fire baser; **A, C, G** og **T**. De fire baser er DNA'ets byggesten. De indeholder opskriften (eller koden) til proteinerne, som udfører kroppens livsnødvendige funktioner. Det er rækkefølgen (sekvensen) af DNA'ets byggesten, der udgør koden i din unikke arvemasse og gør dig til den, du er.



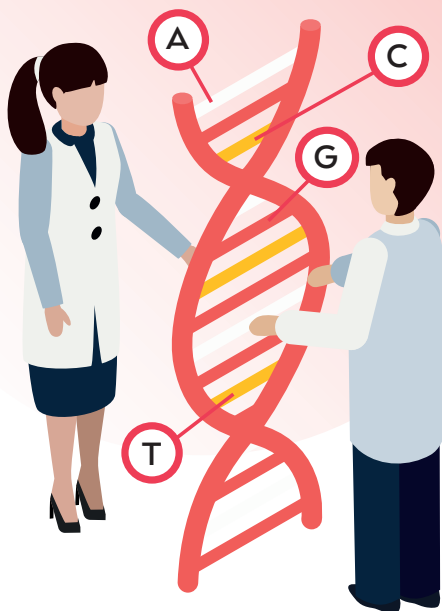
## 5 GENANALYSE

Med hjælp af avancerede IT-systemer gransker bioinformatikere og molekylærbiologer datasættet for dit unikke DNA. Det gør de for at undersøge, om der er noget, der ser unormalt ud sammenlignet med et DNA fra en rask kontrolperson.

DNA fra raske kontroller vil ligesom dig have forskellige unikke kombinationer af DNA-molekylets fire byggesten **A**, **C**, **G** og **T**. For det sygdomsgen, man undersøger på dig, vil man opfatte sekvensen hos kontrollen som normal.

Et DNA med en genfejl i sygdomsgenet vil have rod i byggestenene - enten fordi byggestenene har ændret sig, eller fordi der er for mange eller for få byggesten. Er der fejl på genet, virker genet ikke korrekt. Virker genet ikke korrekt, går der kludder i det maskineri, som kroppen har til at lave proteiner. Derfor ender proteinet med at se forkert ud eller måske helt at mangle.

Som regel vil bioinformatikerne og molekylærbiologerne starte med at filtrere data fra genskventeringen efter bestemte kriterier afhængigt af årsagen til gentesten. Undersøger man, om du har én specifik sygdom, kigger man



efter det gen, man ved, forårsager sygdommen. Ved man ikke, hvilken sygdom du har, men har man en ide om, hvilken gruppe af sygdomme det kan dreje sig om, filtrerer man data efter genpaneler med en samling af forskellige gener. Fx har man på Rigshospitalet her i Danmark et genpanel for akut syge børn, hvor der er mistanke om stofskiftesygdom.

Panelet består af 2145 gener, der - hvis de har fejl - alle kan være indikator på bestemte stofskiftesygdomme. Kun hvis analysen viser, at der ikke er tale om en af disse sygdomme, og man fortsat finder en arvelig sygdom sandsynlig, udvides analysen til at omfatte større dele af DNA'et.

## 6 DELING MED LÆGEN

Bio-informatikerne informerer din læge på hospitalet om, hvad de har fundet i genanalysen. Finder de noget, der ser unormalt ud, vil de spørge ind til, om det kan passe med de symptomer, du har. Finder man tegn på genfejl, vil man som regel bede forældrene om en blodprøve.

Blodprøven tages for at studere, hvordan defekten er nedarvet: Hvis fx en af forældrene har samme gendefekt og er rask, er det ikke sandsynligt, at gendefekten betyder noget. Omvendt vil fravær af gendefekten hos forældrene underbygge, at defekten i din DNA-sekvens er sygdommens årsag.

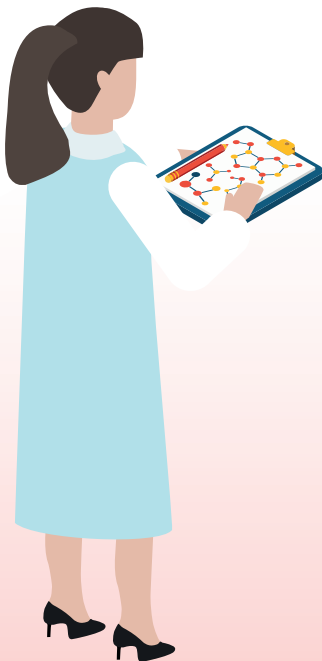


## 7 RESULTATET

Du bliver indkaldt til en ny samtale for at få svaret på gentesten. Viser gentesten tydelige tegn på en bestemt sygdom, vil du få opfølgende samtale om sygdommen hos den læge, der skal behandle din sygdom. Er gentesten derimod negativ, kan lægerne udelukke en del sygdomme og i stedet bruge tiden på at spore sig ind på, hvad symptomerne så kan skyldes.

Ved samtalen får du også at vide, om gentesten har afdækket andre gendefekter, som ikke har direkte relation til din sygdom. Du får kun det at vide, som du har bedt om at få at vide, da du underskrev samtykkeerklæringen.

Illustrationer: freepik.com



Sanofi Genzyme  
Lyngbyvej 2  
2100 København Ø  
tlf. 45 16 70 00  
medinfo.dk@sanofi.dk

