

# Hematologi myeloisk neoplasi, ärftlighetsutredning

Svar till, ange remittentens Kundkod

Telefon nr:

Remittent, ange RSid eller annat id

Remittent, namn:

Patient-ID och namn, skriv eller använd etikett

Om annan ska debiteras, ange Kundkod

Svarskopia till, ange Kundkod



## Anledning till ärftlighetsutredning hos patient med AML (kriterier från AML vårdprogram 2022):

Patienten har somatisk genvariant som ger misstanke om ärftlighet för AML/MDS (typiskt DDX41)

Patienten är diagnosticerad med AML före 50 års ålder och har monosomi 7 eller der(1;7)

Patienten har tecken på sjukdom/tillstånd som predisponerar för myeloid neoplasi  
Översikt över tillstånd/symtom, se Nordic guidelines i PMID 31976490

Patienten och en FGS\*/AGS\*\* har AML, MDS eller trombocytopeni (en under 50 år vid diagnos)

Patienten och minst två släktingar har AML, MDS eller trombocytopeni oberoende av ålder

Patienten har en FGS/AGS med symtom på benmärgssvikt eller GATA2-relaterad sjukdom

Patienten har två FGS/AGS med invasiv cancer varav en under 50 år

Annan anledning

RESERVERAD plats för  
laboratoriets etikett

\*FGS: förstegradssläkting (barn, syskon, föräldrar)

\*\*AGS: andragradssläkting (barnbarn, syskonbarn, föräldrars syskon, mor-och farföräldrar)

## Anamnes och närmare specifikation av ovan kryssat kriterie (inkludera även relevanta icke-hematologiska symtom):

Patientens informerade samtycke till ärftlighetsutredning har inhämtats (se sida 2 för information)

Analysval<sup>1</sup>:

Analys av normalprov i myeloisk genpanel

Genlista Ärftlig myeloisk malignitet (Twist). Begränsad analys, valbar då parad myeloisk genpanel utförts

Helgenomsekvensering (WGS) med genlista utifrån aktuell frågeställning (utförs vanligen på hudbiopsi)

Analysen önskas brådskande t.ex transplantationskandidat (specificera i anamnesrutan)

<sup>1</sup>För närmare beskrivning av analyser och ingående gener i genlistorna, se <https://genpaneler.genetiklund.se>

Provtagningsdatum, tidpunkt Provtagarens namnunderskrift

Provtagarens RSID

**Biobanken**, inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt vårdnadshavare/närstående) har fått information om och samtycker till – att provet och tillhörande – personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

**Nej**, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. En "nej-talong" har skickats in, hämtas på [www.rbcsyd.se](http://www.rbcsyd.se)  
Patienten är vid provtillfället **oförmögen** att lämna samtycke

2024593735

## Information om genetisk analys med genpanel eller helgenomsekvensering

Detta informationsblad är riktat till dig som ska utredas med genpanel eller helgenomsekvensering (WGS) på grund av en misstänkt ärftlig sjukdom. Här beskrivs några saker som är viktiga att känna till inför en sådan utredning som kan omfatta hela människans arvs massa (WGS-analys) eller utvalda delar av den (genpanelsanalys).

Vid analysen undersöks genetiska varianter (mutationer) i arvs massan som kan vara kopplade till dina symptom. Den genetiska analysen är ofta viktig för att ställa rätt diagnos, och har ibland också direkt betydelse för vilken behandling som kan ges. I vissa fall möjliggör det genetiska resultatet vidare familjeutredning samt riktad fosterdiagnostik om det efterfrågas. Du har rätt att få information både innan provet tas på dig och efter att ett provsvar föreligger. Följande är viktigt för dig att känna till:

- Om ärftliga genetiska varianter påvisas vid analysen så kan informationen i vissa fall även ha betydelse för dina släktingar.
- Både vid helgenomsekvensering och analys av genpanel erhålls en stor mängd data som måste tolkas i relation till din sjukdom/symptom. För att möjliggöra detta är det därför ibland viktigt att sjukvårdspersonal på laboratoriet får ta del av kliniska handlingar via journaler, röntgenundersökningar och register inom hälso- och sjukvården.
- Analysen kan ge upphov till bifynd, det vill säga genetiska varianter som inte har koppling till det tillstånd som är under utredning men som ändå är av medicinsk betydelse. Det kan till exempel gälla ärftligt starkt förhöjd risk för cancer, där förebyggande åtgärder kan vara av betydelse för dig. Vi söker inte aktivt efter bifynd, men om en sådan genetisk variant ändå påvisas så kan ansvarig läkare komma att informera dig om detta.
- Vissa analyser utförs endast på specialiserade laboratorier. Det betyder att ditt prov som en del av utredningen kan komma att sändas till andra laboratorier för analys, i Sverige eller i utlandet.
- Kunskapen om genetiska tillstånd och sjukdomar ökar snabbt, och en bedömning av genetiska resultat kan komma att ändras i framtiden. Om detta sker och det har betydelse för din hälsa så kan du därför komma att bli kontaktad på nytt i ett senare skede.

Ditt prov och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Provet sparas för att kunna utföra kompletterande analyser, för att kunna göra om analysen om tekniska problem uppstår, eller som ett kontrollprov vid släktutredningar. Prover i biobank kan också användas till forskning, men detta kräver att varje forskningsprojekt godkänns av en etikprövningsnämnd. Du kan när som helst kontakta sjukvården om du önskar att proverna ska förstöras.

Den läkare som är ansvarig för utredningen av din sjukdom kan ge dig ytterligare information om varför genetisk analys beställs och vad resultaten kan leda till. Om den genetiska utredningen leder till att en genvariant av betydelse för din hälsa identifieras har din läkare möjlighet att remittera dig till Klinisk Genetik's mottagning i Lund för genetisk vägledning. Då kan du få mer utförlig information om betydelsen av ett genetiskt resultat för dig, dina barn eller andra släktingar.