9. juli 2020

**Bilag 1** til Vejledning om forskning i genomer

## Metoder, der hører under omfattende kortlægning af arvemassen:

* Helgenomsekventering – Whole Genome Sequencing (WGS)
* Total exom sekventering – Whole Exome Sequencing (WES)
* Total RNA-sekventering, fx sekventering af RNA fra benigne humane tumorer
* Genome Wide Associations Studies (GWAS) med kortlægning af sjældne varianter, hvor der er risiko for fremkomst af sekundære fund.

Dette gælder fx brug af den originale version af Infinium Global Screening Array

* Epigenetiske undersøgelser baseret på NGS-metoder med omfattende DNA-sekventering af et stort antal områder i arvemassen

## Metoder der ikke er omfattende kortlægning af arvemassen:

* Targeteret sekventering, hvor sekventeringen målrettes et begrænset antal definerede gener
* RNA-sekventering med “TAG baserede” metoder (korte sekvenser), hvor der studeres expressionsniveauer og ikke sekvensvariation
* Epigenetiske undersøgelser, hvor der ikke genereres omfattende sekvensinformation. Dette gælder fx brug af methylerings-arrays, som ikke genererer omfattende DNA sekvensinformation, fx Infinium MethylationEPIC array BeadChip
* Genome Wide Association Studies (GWAS) med SNP-arrays med kortlægning af hyppige varianter

## NB: I projekter, som ikke er omfattende kortlægning, men hvor der er sandsynlighed for, at sekundære fund kan fremkomme, kan principperne fra NVK´s Vejledning om forskningsprojekter med omfattende kortlægning af arvemassen anvendes. Dette er fx relevant ved targeteret undersøgelse af et meget stort antal gener, fx gener associeret med cancer.