

---

## Sjeldne medfødte syndromer kan diagnostiseres tidligere

---

PODKAST

---

- Det skjer et paradigmeskifte i årsaksutredningen av sjeldne sykdommer og syndromer takket være en ny teknologi, ofte kalt nestegenerasjonssekvensering. Det nye er at gentesting kan gjøres langt tidligere i årsaksutredningen og at mange gener kan undersøkes samtidig, forteller overlege Trine Prescott ved Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus.

### Løser noen diagnostiske nøtter

Hun beskriver muligheter og utfordringer med tilgjengeligheten av ny teknologi i en lederartikkel i Tidsskrift for Den norske Legeforening nr. 15/2013. Samlet sett er sjeldne tilstander faktisk ganske vanlig og ofte har de en genetisk årsak. En årsaksdiagnose kan være viktig av mange grunner, blant annet i forhold til valg av medisinsk behandling og oppfølging.

Denne nye teknologien gjør at flere mennesker med sjeldne tilstander kan få stillet en årsaksdiagnose og at dette vil kunne skje tidligere i utredningsprosessen.

- Vi har fått et praktfullt, nytt diagnostisk verktøy som kan være til stor hjelp for mange av våre pasienter med sjeldne sykdommer og syndromer, understreker hun.

### Fare for feiltolkning

- Denne teknologien er et kjempestort framskritt for "sjeldenfeltet", men løser ikke alle diagnostiske nøtter. Resultat av gentesting må tolkes i lys av de aktuelle problemstillinger hos den som testes. I verste fall kan feil diagnose stilles fordi en uskyldig genvariant mistolkes som sykdomsassosiert.

- I tillegg til å være gode klinikere må klinisk genetiker være fortrolige med ny sekvenseringsteknologi, ha gode kunnskaper om tolkning av genetiske og genomiske varianter, ha innsikt i både arveanleggets kompleksitet og biologiske prosesser samt være gode til å formidle, avslutter Prescott lederen med.

Les hele lederen og bidra gjerne til debatten for eksempel ved å legge igjen en Rask respons under artikkelen.

Les også den relaterte artikkelen **Behandling av medfødte sammenvokste fingre.**

---

Publisert: 20. august 2013. Tidsskr Nor Legeforen.

Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 21. juni 2026.