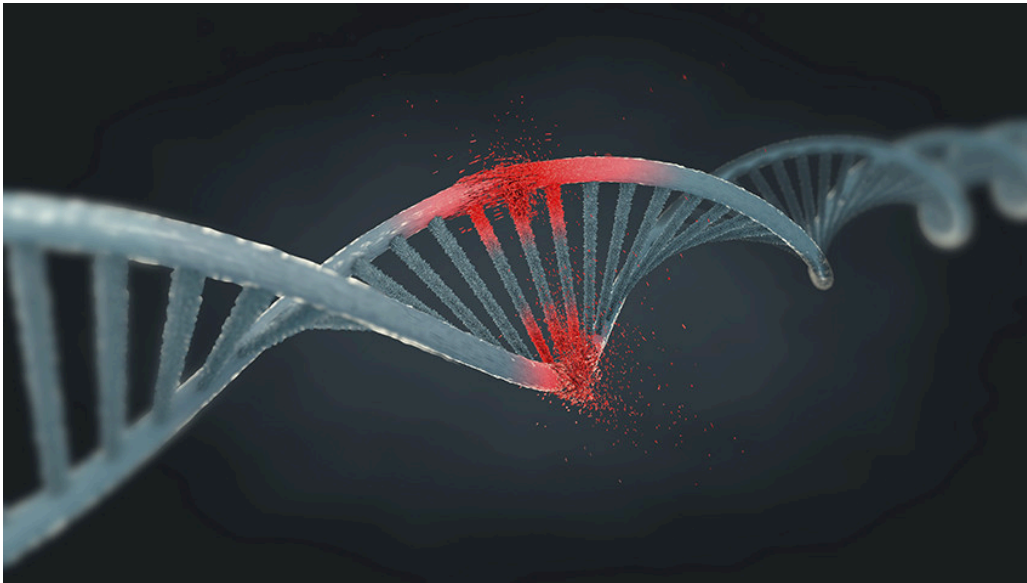

Vellykket helgenomsekvensering ved sjeldne sykdommer

FRA ANDRE TIDSSKRIFTER

TORBJØRN ØYGARD SKODVIN

Tidsskriftet

Sekvensering av helgenomet til pasienter med sjeldne sykdommer med ukjent årsak avdekket en genetisk diagnose hos rundt en firedel.



Ødelagt DNA-tråd. Illustrasjon: Christoph Burgstedt / Science Photo Library, NTB.

Sjeldne sykdommer antas å ramme inntil 6 % av befolkningen i vestlige land. Over 80 % av disse sykdommene har en genetisk komponent, men ofte finner en ikke årsaken, heller ikke etter standard genetisk testing, dvs. uten helgenomsekvensering. I et prosjekt finansiert av den britiske staten ble hele genomet til rundt 100 000 personer sekvensert for å øke kunnskapen om sjeldne sykdommer og kreft. En pilotstudie om sjeldne sykdommer er nå publisert i *New England Journal of Medicine* [\(1\)](#).

Studien omfattet rundt 4 700 deltagere fra rundt 2 200 familier. Klinikere fra mange ulike spesialiteter meldte inn pasienter ved mistanke om en sjelden sykdom som kunne være forårsaket av mutasjoner i ett eller noen få gener. Forskerne samlet informasjon om fenotypisk uttrykk, utførte helgenomsekvensering og fulgte opp pasientene gjennom deres elektroniske helsejournal.

Rundt 25 % av deltagerne fikk en genetisk diagnose for sin sykdom, og hos rundt 25 % av disse fikk diagnosen umiddelbare konsekvenser for behandlingen. Flertallet av de genetiske diagnosene ble avdekket ved hjelp av en automatisk diagnostisk prosedyre, der tre nye sykdomsgener ble påvist.

– Dette er et spennende prosjekt som viser betydningen av helgenomsekvensering ved sjeldne diagnoser når årsaken ikke er kjent, sier Stein Are Aksnes, som leder Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus. Han anslår at det lever rundt 250 000 personer i Norge med slike diagnoser.

– Vi er avhengig av internasjonalt samarbeid for å få forskning av god kvalitet, sier Aksnes, som opplyser at Norge i 2019 signerte en avtale med flere europeiske land om deling av genetiske data.

– Målet er et økt kunnskapsgrunnlag som kan bidra til forebygging, tidligere og enklere diagnostikk, og persontilpasset behandling, sier Aksnes.

LITTERATUR

1. Smedley D, Smith KR, Martin A et al. 100,000 genomes pilot on rare-disease diagnosis in health care – Preliminary report. *N Engl J Med* 2021; 385: 1868–80. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 4. januar 2022. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.21.0829
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 25. juni 2026.