
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 25. mars 2026.