

Artikel

Molekylærbiologiens plads i den moderne patologi

Louise Laurberg Klarskov^{1, 2} & Estrid Høgdaal^{1, 2}

1) Patologiafdelingen, Københavns Universitetshospital - Herlev og Gentofte Hospital, 2) Institut for Klinisk Medicin, Københavns Universitet

Ugeskr Læger 2026;188:V205216. doi: 10.61409/V205216

KORT OG GODT FRA DANSK PATOLOGISSELSKAB

Molekylærpatologi er en integreret del af den moderne patologi og bidrager til klassisk histologi med præcis klassifikation, prognose og prædiktation af behandlingsrespons, hvor patologisvaret fungerer som central biologisk integrator i klinisk beslutningstagning.

Patologien har gennem de seneste to årtier gennemgået en markant transformation. Den klassiske histomorfologi udgør fortsat basalfundamentet, men i mange sammenhænge, og særligt inden for tumordiagnostik, er molekylærpatologien blevet en integreret og uomgængelig del af den diagnostiske og prædiktive proces. Immunhistokemi og molekylære analyser, som PCR, Next-Generation Sequencing (NGS), FISH og mikroarray bidrager i dag ikke blot til klassifikation, men i høj grad også til prædiktation af behandlingsrespons og prognose på tværs af en lang række sygdomme. De molekylære analyser udføres som et tæt samarbejde mellem kliniske akademikere og patologer, og dermed har patologiens rolle ændret sig fra primært at stille en diagnose til i stort omfang at levere et samlet tværfagligt biologisk beslutningsgrundlag for den kliniske behandling.

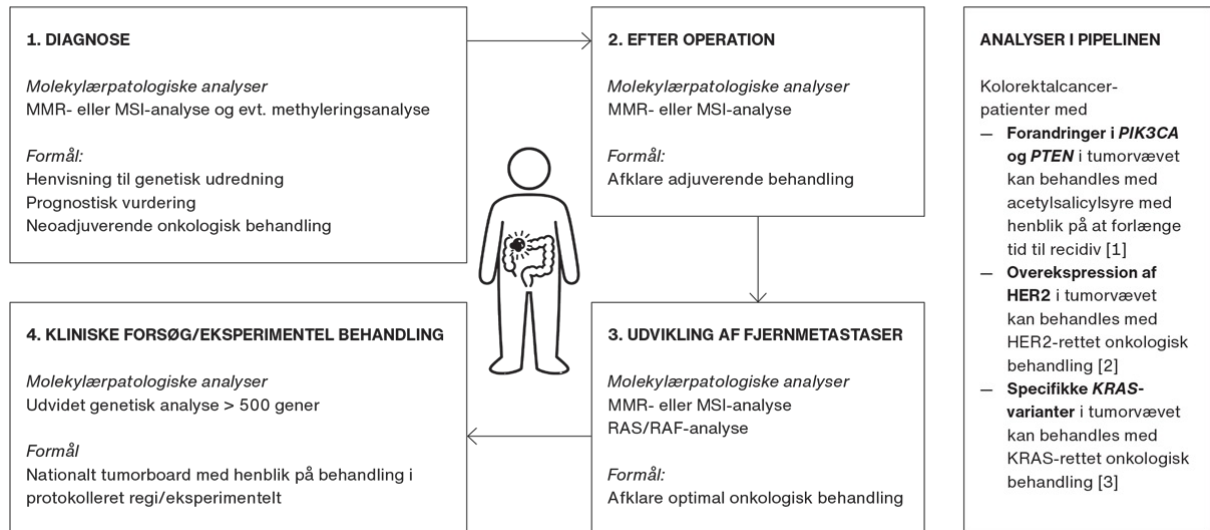
Diagnostisk præcision og sygdomsklassifikation

Molekylærpatologi har især haft betydning ved sygdomsområder med betydelig biologisk heterogenitet, og således er genetiske forandringer i mange tilfælde afgørende for korrekt klassifikation. Identifikation af specifikke translokationer, mutationer og genekspressionsprofiler er i dag en forudsætning for korrekt diagnose og risikostratificering, eksempelvis ved akutte leukæmier og endometriecancer.

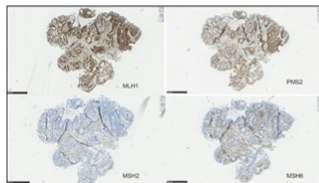
Prædiktation og prognose – fra væv til behandling

En væsentlig styrke ved molekylærpatologien er dens prædiktive potentiale. Molekylære biomarkører anvendes i stigende grad til at forudsige effekt af målrettet behandling og immunterapi samt risiko for recidiv. Eksempler herpå er *HER2*-amplifikation i brystcancer og *BRCA*-mutationer ved ovarie- og prostatacancer, der kan udløse mulighed for behandling med hhv. *HER2*-hæmmere og *PARP*-hæmmere. I kolorektalcancer anvendes analyser af *RAS*- og *BRAF*-mutationer samt mismatch repair (MMR)-status rutinemæssigt (se **Figur 1**), og ved lungecancer er molekylær profilering med analyse af *EGFR*, *ALK*, *ROS1* og *BRAF* blevet standard for at sikre korrekt subtypeinddeling og behandlingsvalg. PD-L1-ekspression og MMR-/mikrosatellit instabilitet (MSI)-status er ligeledes relevant i forhold til mulig immunterapi inden for en række cancersygdomme.

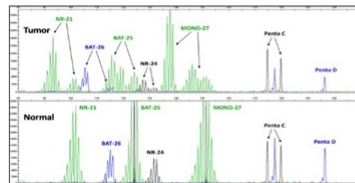
FIGUR 1 Et eksempel på, hvor i forløbet hos en patient med kolorektalcancer molekylærpatologiske analyser er relevante.



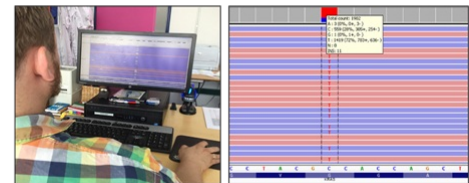
MMR-protein ekspressionsanalyse



MSI-analyse



NGS (sekventeringsanalyse)



MMR = mismatch repair; MSI = mikrosatellit instabilitet; NGS = next-generation sequencing.

Kombinationen af morfologi, immunhistokemi og molekylære analyser muliggør en mere præcis risikostratificering, hvilket har direkte kliniske konsekvenser, eksempelvis ved beslutning om adjuverende behandling eller intensitet af opfølgning. Prognostisk information baseret på molekylære fund har således fået en central rolle i den kliniske hverdag.

Biomarkører, hvor behandlingen er uafhængig af tumors udgangspunkt, men alene er betinget af den genetiske forandring, f.eks. HER2-overekspression eller defekt MMR-system (dMMR) i tumorcellerne, er på vej. De amerikanske og europæiske sundhedsmyndigheder har indtil videre godkendt en række specifikke genetiske forandringer, der prædikerer respons på tilhørende targeterede behandlinger eller immunterapi [4].

Patologen som integrator i det multidisciplinære samarbejde

Den stigende kompleksitet i diagnostikken stiller øgede krav til det biologiske materiale, fortolkning og formidling af biologiske data. Patologen indtager her en central rolle dels i udvælgelse og prioritering af det ofte sparsomme biologiske materiale, dels som integrator af histologiske, immunfænotypiske og molekylære fund. Understøttet af molekylærbiologisk ekspertise i et tæt samarbejde er det patologiens opgave at sætte de enkelte analyser ind i en klinisk relevant kontekst og præsentere et samlet, præcist og handlingsorienteret svar til klinikerne.

Dette sker i tæt dialog mellem kliniske akademikere og patologer internt på patologiafdelingerne og udadtil med kirurger og onkologer, typisk på de multidisciplinære teamkonferencer, hvor de molekylære fund er afgørende for behandlingsstrategien. Den molekylærpatologiske vurdering er dermed generelt ikke et enkelt isoleret laboratoriesvar, men en integreret del af patientens samlede udredning og behandling.

Fremtidsperspektiver

Udviklingen inden for molekylærpatologien accelererer fortsat. Bred genomisk profilering, molekylære analyser på blodprøver og øget anvendelse af bioinformatik forventes at udvide mulighederne for både behandling, tidlig diagnostik, monitorering af sygdom og identifikation af behandlingsresistens. Valg af optimale metoder/assay har større og større betydning for at kunne imødekomme de tiltagende behov for analyser og overholdelse af svartider og bør baseres på tværfaglig beslutningstagning. Dette stiller krav til fortsat faglig udvikling og ekspertise, kvalitetssikring og tæt klinisk dialog, hvor også den kommende specialistuddannelse i molekylærpatologi for kliniske akademikere vil bidrage til fremtidens moderne patologi.

Molekylærbiologien har således en cementeret plads i den moderne patologi som et nødvendigt supplement, der muliggør mere præcis diagnostik, bedre prædiktation og mere individualiseret behandling til gavn for patienterne.

Korrespondance Louise Laurberg Klarskov. E-mail: louise.laurberg.klarskov@regionh.dk

Publiceret på ugeskriftet.dk 30. marts 2026

Interessekonflikter ingen

Artikelreference Ugeskr Læger 2026;188:V205216

doi 10.61409/V205216

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

REFERENCER

1. Martling A, Myrberg IH, Nilbert M, et al. Low-dose aspirin for PI3K-altered localized colorectal cancer. *N Engl J Med*. 2025;393(11):1051-1064. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2504650>
2. Tosi F, Sartore-Bianchi A, Lonardi S, et al. Long-term clinical outcome of trastuzumab and lapatinib for HER2-positive metastatic colorectal cancer. *Clin Colorectal Cancer*. 2020;19(4):256-262.e2. <https://doi.org/10.1016/j.clcc.2020.06.009>
3. Yaeger R, Weiss J, Pelster MS, et al. Adagrasib with or without cetuximab in colorectal cancer with mutated KRAS G12C. *N Engl J Med*. 2023;388:44-54. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2212419>
4. Wu S, Thawani R. Tumor-agnostic therapies in practice: challenges, innovations, and future perspectives. *Cancers (Basel)*. 2025;17(5):801. <https://doi.org/10.3390/cancers17050801>