

Medicinsk Nyhed

Genomsekventering og sjældne sygdomme

Genomsekventering vinder frem i klinisk diagnostik. Et nyt studie fra The U.K. 100,000 Genomes Project har undersøgt 4.660 deltagere for og med sjældne sygdomme.

Genomisk medicin er i dag implementeret i dele af sundhedssystemet. En række sjældne sygdomme er i dag svære at diagnosticere, hvor et nyt studie har kombineret genomsekventering, klinisk præsentation og familiehistorik hos > 4.500 personer. Studiet viser, at genomsekventering endnu er bedst til at identificere monogene sygdomme. Ydermere viser studiet, at genomsekventering kan bidrage til bedre sygdomsforståelse af kognitiv dysfunktion samt høre- og synsnedsettelse.

Pernille Axél Gregersen, overlæge, speciallæge i klinisk genetik, Klinisk Genetisk afdeling og Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital, kommenterer: »Studiet understreger betydningen af genomsekventering hos mennesker med sjældne sygdomme, hvor den forudgående diagnostiske proces ofte har været langvarig og ressourcekrævende, og hvor først genomsekventeringen har medført en sikker diagnose. Studiet beskriver yderligere, hvordan sikker diagnostik har væsentlig betydning for opfølgning og behandling af patienterne. Sidstnævnte gælder især, i takt med at nye behandlinger og kliniske behandlingsforsøg til patienter med sjældne sygdomme i stigende grad bliver tilgængelige. Derudover understreger studiet, hvordan sikker molekylærgenetisk diagnostik kan have betydning for opfølgning og kontrol af familiemedlemmer, eksempelvis gennem prædiktiv gentest, og i forbindelse med familieførøgelse. Studiet bekræfter vores kliniske erfaring med denne patientgruppe, og vi ser frem til at kunne anvende genomsekventering i endnu større omfang end hidtil: til gavn for både patienter og deres familier.

[The 100.000 Genomes Project Pilot Investigators. 100.000 Genomes Pilot on rare-disease diagnosis in health care – preliminary report. New Engl J Med 2021;385:1868-80.](#)

INETERSEKONFLIKTER: ingen

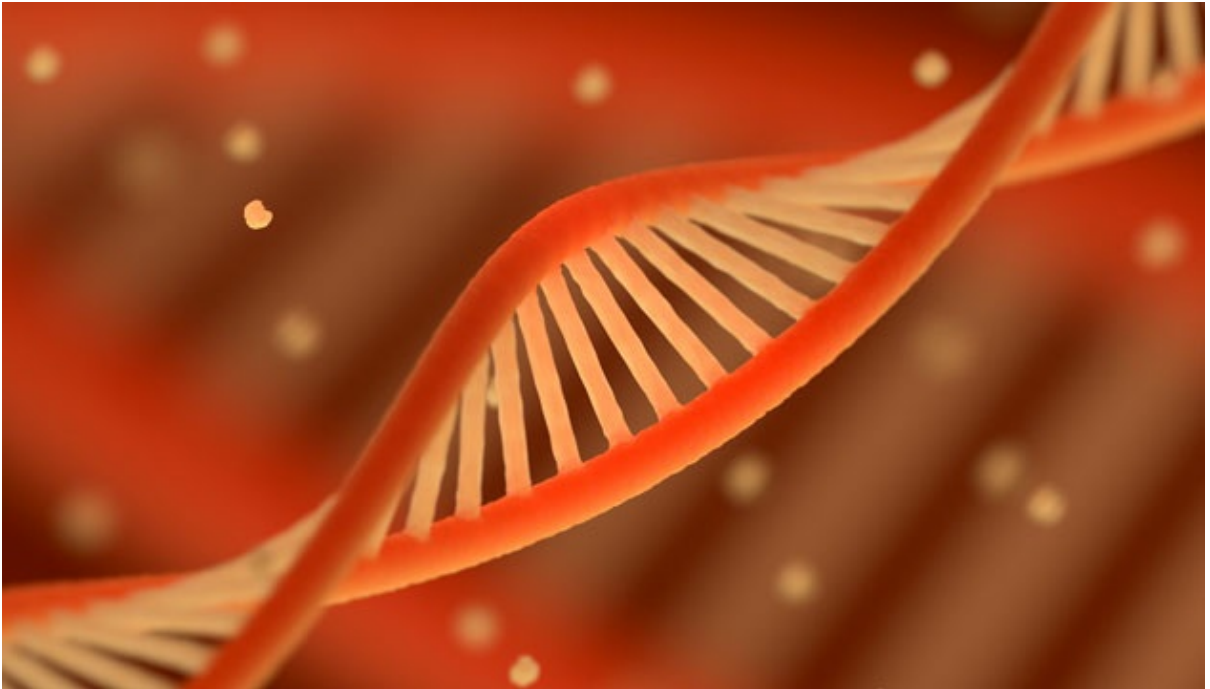


Illustration: Colourbox

Redigeret af Jens Peter Gøtze, jpg@dadlnet.dk