



2025-05-13

Nyhetsbrev Klinisk genetik

Genetisk utredning av misstänkt syndrom eller intellektuell funktionsnedsättning

Vi vill gärna på detta sätt informera om att vår helgenomanalys (WGS) under hösten har 2024 uppdaterats. Analysen är nu validerad för punktmutationer, indels, mikrodeletioner/duplikationer (CNVs) samt trinukleotidexpansion för Fragilt X. Detta innebär att vid misstanke om syndrom/måttlig till svår intellektuell funktionsnedsättning rekommenderas inte längre SNP-array (microarray) som ett första steg, inte heller riktad analys för Fragilt X, då dessa nu ingår i WGS-analysen. I första hand bör en familjeanalys (WGS-trio) utföras, istället för enbart på patienten (singel), då analysen går bättre att tolka och sannolikheten att identifiera en sjukdomsorsakande variant därmed blir större.

Om det finns specifika misstankar om Fragilt X eller något särskilt mikrodeletions/duplikationssyndrom kan givetvis dessa analyser fortfarande beställas.

Vid enbart neuropsykiatrisk funktionsnedsättning utan andra symptom rekommenderas inte heller WGS-trio, utan som tidigare array-analys för de fall där genetisk utredning anses vara indicerad såsom tex vid tydlig hereditet.

För information kring utredning av barn med intellektuell funktionsnedsättning se barnläkarföreningens medicinska riktlinjer: [Intellektuell-funktionsnedsättning.pdf](#)

Skelettdysplasi och Disorders of sex development (DSD)

Sahlgrenska har nyligen fått tilldelat NHV-tillstånd för Skelettdysplasier och DSD. Våra genpaneler för dessa tillstånd kommer således att utvidgas och standardiseras i enlighet med de som används vid övriga NHV-enheter i landet.

Genetisk utredning av epilepsi

Sedan många år erbjuder vi på Klinisk genetik och genomik analys med en WGS-baserad in house-panel vid utredning av misstänkt genetiskt orsakad epilepsi. Under våren 2025 kommer epilepsipanelen att uppdateras och utökas.

Den nya versionen omfattar 610 gener och geninnehållet baseras på [Genomics England PanelApp](#). Geninnehållet i dessa paneler granskas och uppdateras kontinuerligt av experter inom epilepsi.

Den nya panelen kommer att innebära förbättrad möjlighet att ställa etiologisk diagnos vid misstanke om genetisk epilepsi och leda till minskat behov av utökad analys till WGS trio vid negativt utfall av panelanalysen. En bredare panel innebär också ett mer omfattande tolkningsarbete och för att säkerställa god kvalitet och tidseffektiv handläggning kommer vi att införa nya rutiner från den 1/8 i samband med införandet av den nya panelen.

- Föräldraprover kommer att behövas för tolkningen och ska skickas med rutinmässigt vid utredning med epilepsipanel. Undantag görs enbart om föräldraprover inte finns tillgängliga i likhet med befintliga rutiner vid helgenomanalys.
- Ifylld checklista ska medfölja den laborativa remissen. Checklisten finns att hitta på vår hemsida och är densamma som vid WGS trio, men den har nu uppdaterats med epilepsispecifika frågor. Det är alltså en ny version av checklisten som avses, ett exemplar av denna nya version finns bifogat.

Forskningsprojekt för förbättrad genetisk diagnostik

För er kännedom vill vi även informera om att det inom det nationella samarbetet Genomic Medicine Sweden ([GMS-RD](#)) nu startas ett nationellt forskningsprojekt där patienter med neurologisk sjukdom eller syndrom som har indikation för att göra WGS med short read = "vanlig helgenom-sekvensering" kommer att erbjudas inklusion för att också göra WGS med ny teknik, så kallad "long read". Detta för att öka sannolikheten för att finna en bakomliggande genetisk orsak.



För generell information om remisser och checklistor se [Laboratorieremisser - Labbutbud](#)

Om du som vårdpersonal har frågor om våra analyser eller behöver komma i kontakt med Klinisk genetik når du oss alltid dagtid på 031-343 5770.

/Sofia Thunström, Överläkare,
Medicinskt procesansvarig läkare Sällsynta sjukdomar