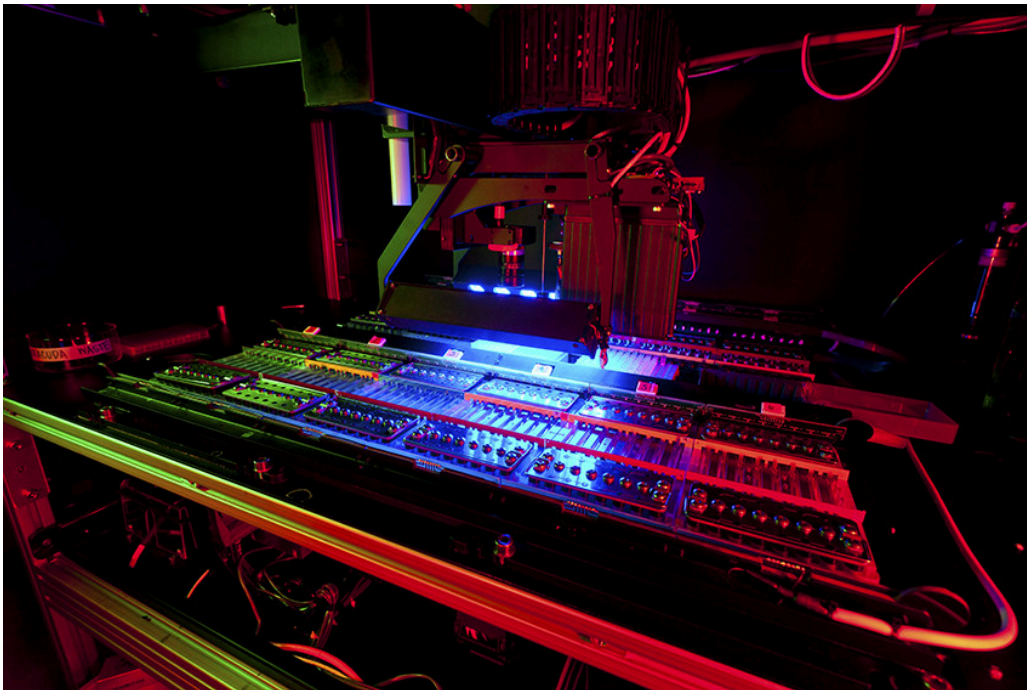

Valg av sekvenseringsmetode for påvisning av genvarianter

FRA ANDRE TIDSSKRIFTER

RUTH HALSNE

Tidsskriftet

Valg av sekvenseringsmetode vil påvirke hvilke genetiske varianter man har mulighet til å identifisere.



Maskin brukt til nestegenerasjonssekvensering (NGS). Illustrasjon: Science Photo Library / NTB

Strukturelle genetiske variasjoner, slik som kopitallsvariasjoner, inversjoner og translokasjoner, kan være årsak til arvelige kreftsyndromer. En ny studie viser at identifiseringen av slike variasjoner kan være mangelfull fordi sekvensering med korte avlesninger ikke klarer å fange dem [\(1\)](#).

En kohort med 669 pasienter ble undersøkt for strukturelle genvarianter med en sekvenseringsmetode som baserer seg på lange avlesninger. Sekvenseringen bekreftet åtte patogene, eller sannsynligvis patogene, strukturelle genvarianter.

Funnene viser at man ved genetisk screening bør vurdere hvilken sekvenseringsmetode som er mest hensiktsmessig, noe som bør inngå i standardiserte retningslinjer for genetisk screening.

– Resultatene i denne studien tyder på at strukturelle genvarianter kan være en underestimert årsak til arvelige kreftsyndromer. Dette skyldes begrensningene ved gensekvensering med korte avlesninger, sier Mev Dominguez-Valentin, som er forsker ved Institutt for kreftforskning ved Oslo universitetssykehus, Radiumhospitalet.

– I studien ble funnene ved to ulike sekvenseringsmetoder som kan gi leselengder på henholdsvis 15–130 kilobaser og 150 basepar, sammenliknet. Den første har bedre forutsetninger for å identifisere strukturelle genvarianter, ettersom lange avlesninger er mindre krevende å sammenligne mot et referansegenom. Samtidig kan denne metoden ha en høyere feilkilde per base, noe som kan være et problem ved enkeltbasepolymorfisme. Dersom man velger en metode med korte avlesninger, er identifiseringen av enkeltbasepolymorfisme meget sikker, mens identifisering av små strukturelle genvarianter, bl.a. mindre insersjoner og delesjoner, kan være mangelfull, og identifisering av strukturelle varianter enda mer usikker. En videreutvikling av disse sekvenseringsmetodene kan få stor betydning for diagnostikk og behandling av kreft, sier Dominguez-Valentin.

LITTERATUR

1. Thibodeau ML, O'Neill K, Dixon K et al. Improved structural variant interpretation for hereditary cancer susceptibility using long-read sequencing. *Genet Med* 2020; 22: 1892–7. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 9. februar 2021. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.20.0976
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 4. juli 2026.