

---

## Gentesting av barn med sjeldne diagnoser

---

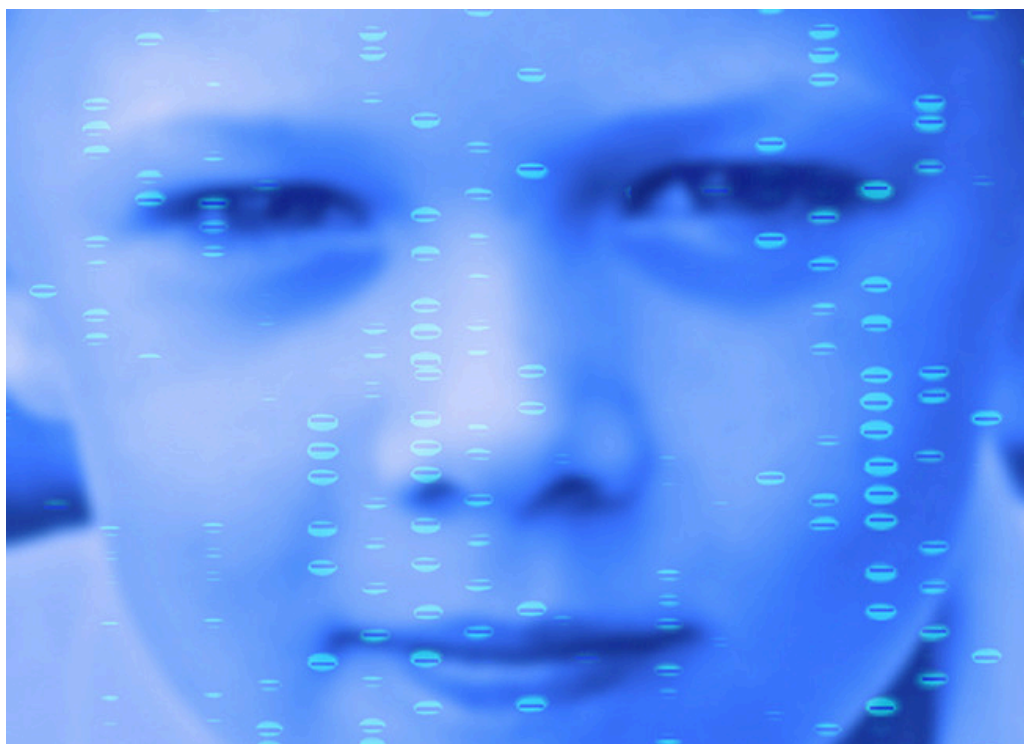
FRA ANDRE TIDSSKRIFTER

RUTH HALSNE

Tidsskriftet

---

**Mange foreldre ønsker eksomsekvensering når barnet deres har en uklar eller sjelden diagnose.**



Illustrasjon: Science Photo Library / NTB

Eksomsekvensering ved sjeldne sykdommer er et etablert tilbud i mange land, men det er uvisst hvor mye foreldre er villige å investere i tid og penger for å få gjort en slik undersøkelse av sitt barn.

I en spørreundersøkelse fra Canada ble foreldre til barn med sjeldne, genetiske diagnoser spurt om genetisk testing sammenlignet med andre typer undersøkelser og bedt om å gi disse en pengeverdi i forhold til mulig resultat (1). Mer enn 300 foreldre besvarte undersøkelsen, hvorav 26 % hadde blitt tilbudt eksomsekvensering og 89 % en annen form for genetisk testing. Rundt

to tredeler rapporterte at barnet deres hadde fått en diagnose på denne måten. Sammenlignet med andre testmetoder, var foreldrene i gjennomsnitt villige til å betale 6 590 canadiske dollar samt vente rundt 5 år på et resultat for å oppnå en diagnose med eksomsekvensering.

– I Norge ble eksomsekvensering ved sjeldne sykdommer etablert som et diagnostisk tilbud for flere år siden, sier Asbjørg Stray-Pedersen, som er overlege ved Barne- og ungdomsklinikken, Oslo universitetssykehus. Kun et utvalgt genpanel undersøkes. Et alternativ er å benytte foreldreprøver som filtrering, såkalte trio-analyser, noe som forenkler tolkningsanalysen og gjør det mulig å undersøke alle gener.

– At familiene i denne studien er villige til å betale en høy pris og godta lang ventetid, viser hvor mye det betyr for familier med barn med alvorlig sykdom å få et svar, sier Stray-Pedersen. At genetisk testing er å foretrekke fremfor andre tester, handler nok både om tiltroen til metoden og et ønske om å unngå smertefulle og inngripende prosedyrer som bl.a. muskelbiopsi og spinalpunksjon. Studien viser også at reanalyser for nytt prøvesvar er ønsket av familiene, noe det ikke er rutine for i Norge, da rekvirent spesifikt må be om reanalyse av gamle sekvensdata.

Forskning og internasjonalt samarbeid gir kunnskap om nyoppdagede sykdomsgivende genvarianter, og pasientsvaret kan ligge gjemt i gamle eksomdatafiler. Norsk helsevesen kan bli enda bedre både hva gjelder testing og tolkning, og bør tilby enda raskere og bredere genetiske analyser som førstetest.

– Familier med barn uten sikker diagnose må følges opp og eventuelt få utført reanalyser, sier Stray-Pedersen.

---

## LITTERATUR

1. Marshall DA, MacDonald KV, Heidenreich S et al. The value of diagnostic testing for parents of children with rare genetic diseases. *Genet Med* 2019; 21: 2798–806. [PubMed][CrossRef]

---

Publisert: 23. februar 2021. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.20.1014  
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 5. juli 2026.