



Molekylærbiologisk diagnostikk av arvelige stoffskiftesykdommer

ARTIKKEL

CHRISTENSEN B

BERG K

Sammendrag

Molekylærbiologiske analyser spiller en stadig mer sentral rolle i diagnostikken av arvelige stoffskiftesykdommer. Etter fullføringen av humant genom-prosjektet (HGP-prosjektet) og videreutvikling av molekylærbiologiske metoder vil slik diagnostikk i prinsippet kunne bli tilgjengelig for alle monogene tilstander. En del medfødte stoffskiftesykdommer kan diagnostiseres ved biokjemiske analyser av enzymfunksjon, men identifikasjon av mutasjoner i pasientens DNA er en forutsetning for presis diagnostikk hos pasienter og familiemedlemmer. Dette er særlig viktig ved sykdommer der differensialdiagnostikken er vanskelig. Molekylær diagnostikk er også nødvendig for genterapi. Kunnskap om genotype-fenotype-korrelasjoner er av stor betydning for genetisk veiledning av pasienten og hans familie. Å få bedre forståelse av mekanismene som ligger til grunn for sykdomsutvikling og av faktorer som kan påvirke fenotypen, er viktige utfordringer vi nå står overfor.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no