



Klinisk genetik: En verksamhet med regionalt uppdrag för både laborativ genetisk diagnostik och patientmottagnings- och konsultverksamhet

Klinisk genetik omfattar både laboriemedicinsk verksamhet och patientmottagnings- och konsultverksamhet. Uppdragsgivare och inremittenter är framför allt specialiserad öppen- och slutenvård men också primärvård, i regionen och nationellt.

Den laborativa kliniskt genetiska diagnostiken bedrivs inom Centrum för medicinsk genomik som är en del av vårt verksamhetsområde och Regional laboriemedicin. Exempel på diagnostikområden är genetiska tumöranalyser, sällsynta sjukdomar och fosterdiagnostik men också genetisk uppdragsforskning.

Inom den kliniska genetiska mottagningsverksamheten träffar vi patienter och familjer för genetisk utredning och vägledning. Patienterna har misstänkt eller fastställt genetiskt tillstånd. Patienter och familjemedlemmar kan också vara friska med förhöjd risk för sjukdom.

Klinisk genetik är huvudsakligen lokaliserat till Medicinareberget och tillhör Sahlgrenska universitetssjukhuset. Vi kan ha gemensamma mottagningar, ronder, och vid behov samarbeten med andra enheter på sjukhus i Västra Götalandsregionen.

Hos oss finns också Centrum för sällsynta diagnoser Väst med ett regionalt uppdrag att vara ett kompetenscentrum och utveckla vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd.

Laborativ klinisk genetisk diagnostik

Laborativ klinisk genetisk utredning för sällsynta tillstånd och sjukdomar görs på uppdrag av patientens utredande läkare. På laboratoriet screenas, läses, den genetiska DNA-koden, en mer eller mindre omfattande analys görs av för frågeställningen intressanta gener och funna genetiska varianter, mutationer, tolkas.

Exempelvis kan man analysera en enskild gen, ex. GALC-genen vid Krabbes sjukdom, eller en panel med gener kopplade till en diagnosgrupp, ex. skelettdysplasier eller epilepsisjukdom. Man kan också analysera alla gener, vid oklart men sannolikt monogent orsakat syndrom. Här använd vid tolkning

av DNA-koden så k HPO-termer motsvarande till exempel intellektuell funktionsnedsättning, psykomotorisk utvecklingspåverkan, beteendestörning, missbildningar, nedsatt syn eller hörsel, utseendemässiga tecken.

Praktisk information om att beställa en laborativ klinisk genetisk utredning finns i RMR för sällsynta tillstånd och sjukdomar (under publicering hösten 2026) och via webbportalen Labbutbud

Patientmottagning och konsultverksamhet

Mottagningen på Klinisk genetik har ett sjukvårdsregionalt upptagningsområde, vårdbegäran kommer från högspecialiserad vård såväl som primärvård.

Patienter med misstanke om genetisk orsakat tillstånd utreds av behandlande eller uppföljande mottagning, oavsett vårdnivå men oftast i högspecialiserad vård.

Vårdbegäran skrivs till vår mottagning när man önskar en fördjupad information om fastställd genetisk, sällsynt diagnos men också för att göra en kompletterande klinisk bedömning av en patient när ett utredningsresultat är svårbedömt eller inremitterande önskar stöd.

Vi har flera olika mottagningslinjer; syndrom/sällsynta-mottagning, allmängenetik, neurogenetik, kardiogenetik och cancertgenetik.

Vi tar emot egenremiss från patienter och bedömer om de ska kallas till oss eller om de ska hänvisas till pågående vårdkontakt eller om det finns annan lämplig mottagning eller enhet för utredning, information, uppföljning.

Genetisk vägledning

Begreppet genetisk vägledning används för medicinska konsultationer som avhandlar genetiska, medicinska och psykologiska frågeställningar associerade med (risken för en) genetisk sjukdom hos en individ eller i en familj.

Basal genetisk information och vägledning ges idag av läkare, och ibland sjuksköterskor, i de flesta olika specialiteter. När, hur och av vem genetisk vägledning kan ges är inte reglerat och det kan ges av legitimerad vårdpersonal om man har uppdrag och kompetens.

Med fördjupad vägledning menas att våra läkare som är kliniska genetiker och genetiska vägledare som i sin grundprofession är sjuksköterskor, kurator eller psykolog, kan komplettera basal genetisk information och vägledning givet av patientens behandlande och uppföljande läkare. Vi kan samtala om den sällsynta diagnosen, genetiska utredningsresultat, ärftlighet och familjebildning, fosterdiagnostik.

Vi kan också träffa patienter under en längre tid vid presymtomatisk testning för allvarliga, obotliga genetiska tillstånd.

Klinisk genetik bedriver konsultverksamhet per telefon och brev, och genom multidisciplinära samarbeten och ronder med andra enheter och mottagningar. På sikt planeras även regionala digitala ronder för sällsynta tillstånd.

Utredning av friska släktingar, barn och vuxna, utifrån känd genetisk sjukdom i familjen

Om det gäller friska släktingar till individer med allvarliga ärftliga tillstånd träffar vi dom på någon av våra olika mottagningslinjer; allmängenetik, neurogenetik, kardiogenetik och cancertgenetik. Vi ger fördjupad genetisk vägledning

Klinisk genetik har som uppdrag att erbjuda genetisk vägledning och anlagsbärartest för friska familjemedlemmar. Det kan göras antingen via remiss från vårdgivare eller via [egenremiss](#).

Anlagsbärartestning görs som s k presymtomatisk testning i syfte att erbjuda riktat riskkontrollprogram eller inför familjebildning.

Anlagsbärartest görs ibland på andra högspecialiserade sjukvårdsenheter, framför allt för barn där detta främst görs inom barnsjukvården. Ett exempel är barnkardiologin och familjära kardiomyopater.

Föräldrar kan erbjudas genetisk testning av mindreåriga barn om barnen har direkt medicinsk nytta av kunskapen, annars ska man avvakta till barnet når vuxen ålder och själv efterfrågar testning. Detta är en etisk grundprincip.

Om du eller er enhet överväger anlagsbärartestning av frisk individ oavsett ålder men inte har tidigare kunskap och erfarenhet av detta, konsultera gärna Klinisk genetik per brev eller telefon.

Familjebildning, konventionell fosterdiagnostik och IVF-PGT

Genetisk vägledning till gravid kvinna med partner inför ställningstagande till riktad genetisk fosterdiagnostik görs alltid och bara av klinisk genetiker, genetisk vägledare, barnmorska eller obstetriker.

Om ett sjukdomsorsakande anlag är bekräftat hos kvinnan eller hennes partner och de önskar undvika att föra tillståndet vidare till ett blivande barn finns det olika alternativ att erbjuda: Under pågående graviditet kan moderkaksprov göras och innan graviditet kan man överväga provrörsbefruktning med selektion av pre-embryon, s.k. Preimplantatorisk genetisk testning [IVF-PGT](#) som utförs inom ramen för NHV-vård i samarbete mellan Klinisk genetik och Reproduktionsmedicin.