

Årsberetning 2022 fra Udvalg for molekylær genetik under DSKI.

16. februar 2022

Der har ikke været fysiske møder eller telefonmøder i udvalget i 2021. Der er etableret et fast men uformelt samarbejde mellem KIA, RH og KIA, OUH med genotypning af visse udvalgte ptt. Samt visse tilfælde af udredning med kloning og sekventering af blodtype alleler.

Magnus fra KIA, Århus har startet en gruppe med fokus på Immundefektudredning. Fokus har været på hvorledes tolkning af WGS-data, som leveres af NGC, bedst udføres, så vi gør det nogenlunde ens. Der sidder repræsentanter fra alle fem regioner. Dette spændende arbejde foregår dog ikke i udvalgets regi.

KIA, RH har for nyligt fået accepteret kasuistisk arbejde med exom baseret identifikation af genvarianter som lå til grund for kongenit, svær hæmolyse. Der var ikke eksperimentel verifikation af de fundne varianter.

Det faglige område som udvalget tager sigte på, er i rivende udvikling, man kan med god ret tale om en revolution af medicinen, ja al biologisk baseret videnskab, og udvalget vil forhåbentligt kunne få betydning i relation til klinisk immunologisk nyttiggørelse af de forventeligt mange danske genomer, som vil blive produceret i fremtiden også fsv at et af udvalgets medlemmer er dybt involveret i arbejde i genom center øst.

p.u.v.

Klaus Rieneck