

En doktors resa genom världen med en okänd diagnos i famnen

Giedre Grigelioniene, docent, överläkare

Klinisk Genetik, Karolinska
Universitetssjukhuset Solna

Forskningsgrupp, Klinisk Genetik, KI

Giedre.Grigelioniene@ki.se

20220214



300 miljoner människor i världen

< 1:2000

5-10% av befolkningen

Hur många resor?

Hur många resenärer?

Patienter & familjer

Kollegor läkare-forskare

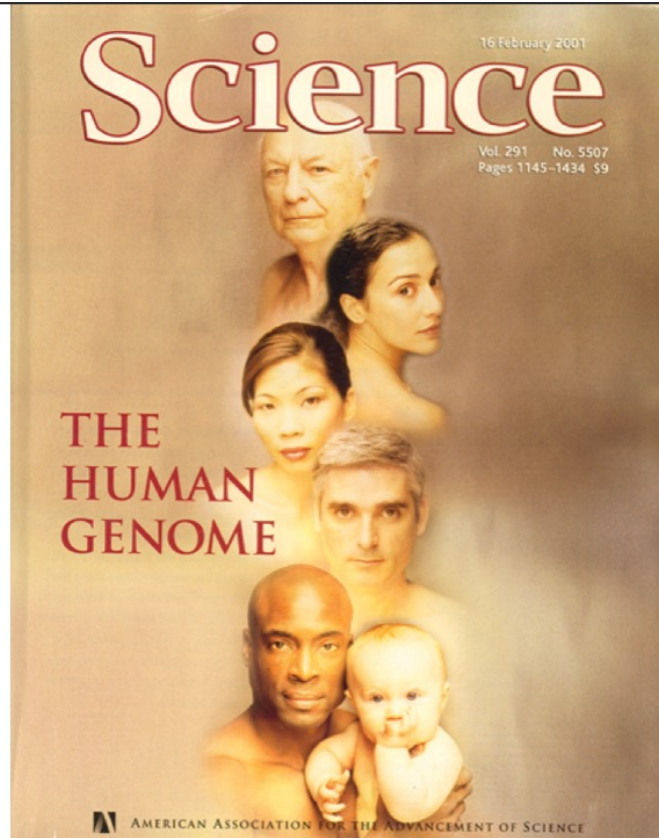
Team-work



Resan som forskningen har gjort

Projektet att sekvensera människans arvs massa startade 1990, och slutade 2003

Det man gjorde på 13 år kan man göra på en dag



2001 Människans DNA sekvens



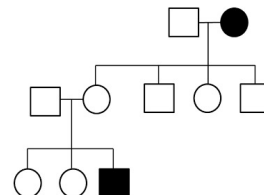
3 miljarder par bokstäver, 21.000 meningar (gener)
80% sällsynta diagnoser beror på genetisk orsak

ATGC

ATG GAT ATC

Klinik>>>>diagnos

Läsa hela arvsmassan (2013)



Mer riktade kontroller

Kan det finnas
komplikationer?

Uppreppningsrisk?

SciLifeLab Genomics, KTH Royal Institute of Technology

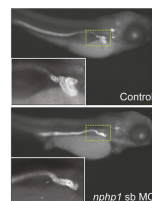


NATIONAL CTAC
ATC GENOMICS
INFRASTRUCTURE
SciLifeLab

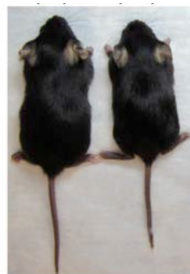


Forskning>>>>diagnos

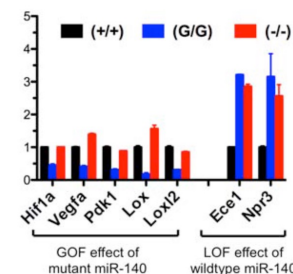
Analys av data



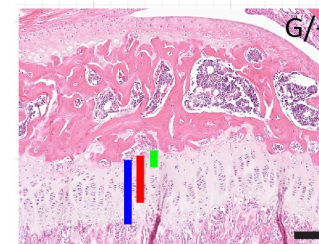
Zebrafisk



Möss



Celler



Tissues

Grupper

Naturalförlopp
Långstidsrisker

Huvudfrågan: **Vad är det för diagnos och var finns genen?**



Massachusetts General
Hospital



Harvard Medical
School

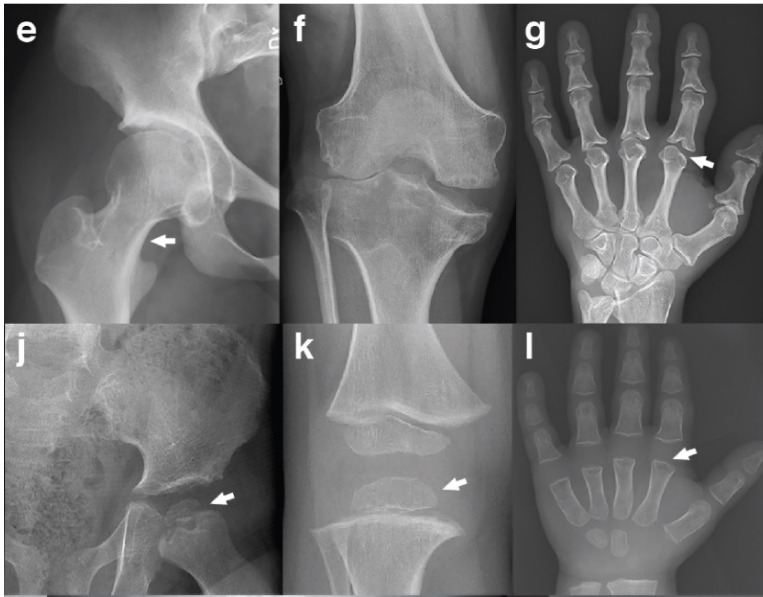
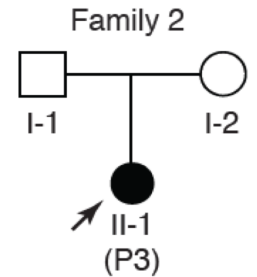
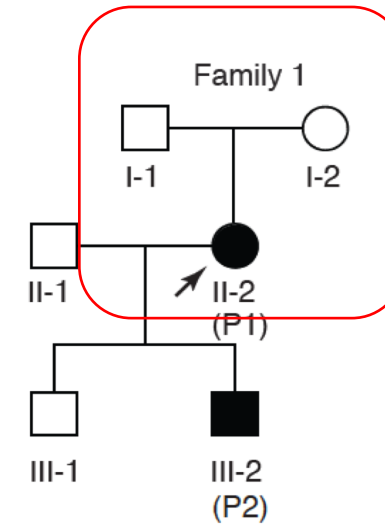


Vilka är mina ledtrådar och milstolpar i denna resa?

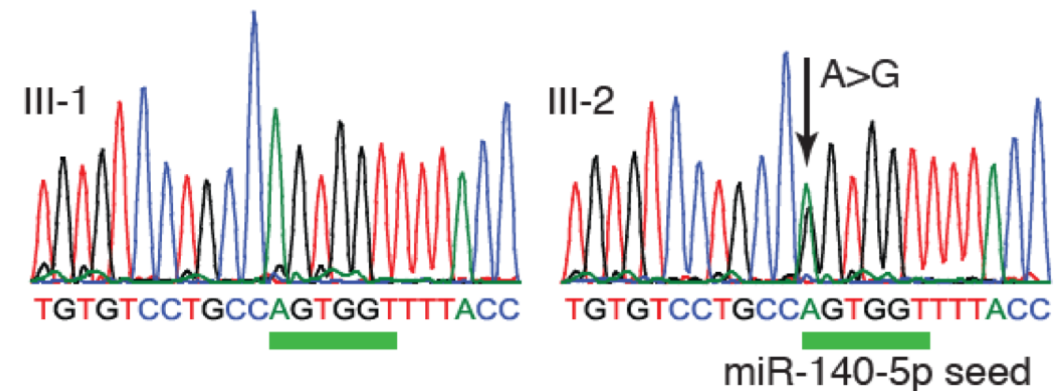
Helhetsbild av alla symtom >>> vad gör en unik?>>>Handtag

Helhetsbild av familjehistoria

DNA testresultat och läsa hela eller utvalda delar av avsmassa



Ensam om sin diagnos i världen

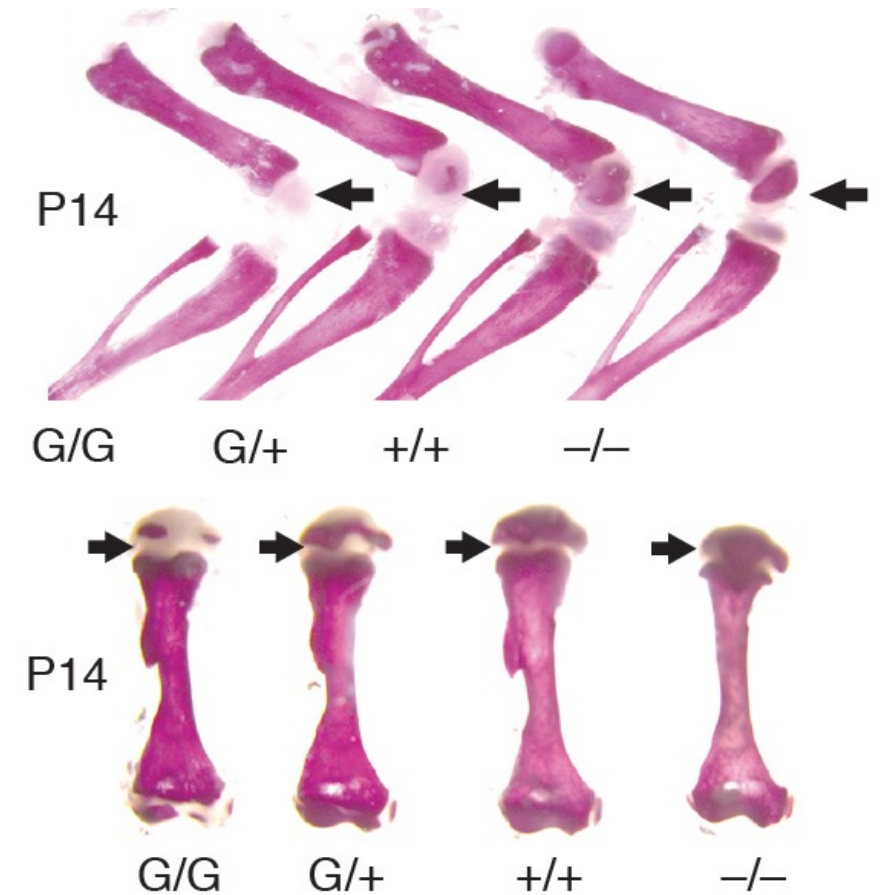
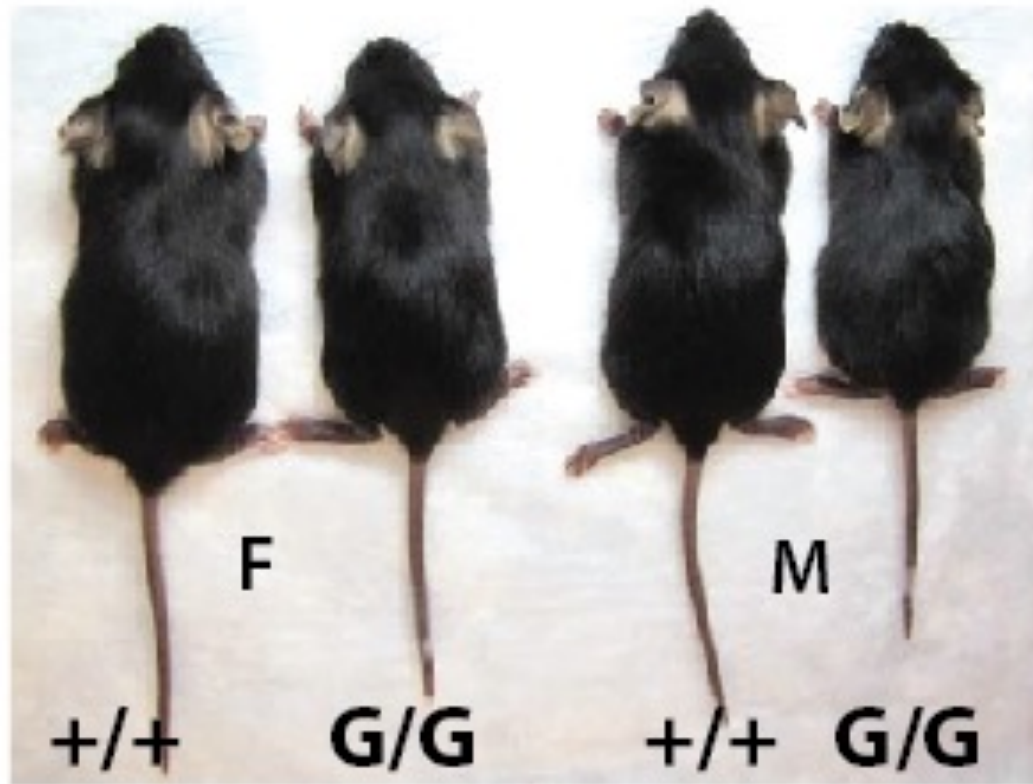


Varför behöver man skapa sjukdommodeller i djur?

Går inte få inblick i sjukdomsutveckling på cellnivå

Det finns 1-2 patienter och det går inte vara säker om det vi hittat orsakar diagnosen

Sjukdomsutveckling kollas i olika organsystem





Vetenskapsrådet



SÄLLSYNTA
FONDEN

VID
ÅGRENSKA

Stiftelsen Frimurare Barnhuset i Stockholm