



Årsrapport 2023

Avdeling for medisinsk genetikk

Klinikk for laboratoriemedisin





**Klinikk for laboratoriemedisin
Avdeling for medisinsk genetikk**

Kontaktinformasjon

Postadresse: Oslo universitetssykehus HF
v/Avdeling for medisinsk genetikk
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Telefon: 915 02 770 (sentralbord OUS)

Web: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/klinikk-for-laboratoriemedisin/avdeling-for-medisinsk-genetikk>

Ansvarlig for rapporten

Dag Undlien

Redaktør

Mette Heiberg Endresen

Foto

Bård Gudim AS
Lars Petter Devik
Åsne Rambøl Hillestad, UiO
Shutterstock

Grafisk utforming

Sandra Dale
Marianne Spalder-Larsen

Årsrapport 2023

Innhold

Forord.....	4
Avdeling for medisinsk genetikk	5
Kort presentasjon av avdelingen.....	5
Avdelingens kjerneoppgaver	5
Organisasjonskart.....	5
Nøkkeltall 2023.....	6
Resultat og regnskap	6
Aktivitet	6
Årsverk.....	7
Seksjoner ved Avdeling for medisinsk genetikk.	9
Seksjon for klinisk genetikk	9
Seksjon for arvelig kreft.....	10
Seksjon for laboratoriediagnostikk.....	11
Seksjon for kvalitet	16
Seksjon for forskning og utvikling	17
Spesialfunksjoner	17
Nasjonale funksjoner.....	17
Kjernefasilitet	17
Undervisning	18
Utdanning av studenter i medisin og helsefag.....	18
PhD-utdanning:	19
Spesialistutdanning	19
Etter og videreutdanning	19
Forskningsgrupper.....	21
Forskningsgrupper.....	21
Publikasjoner 2023	36
Strategidokument.....	49

Årsrapport 2023

Forord

Året 2023 er bak oss og mye spennende har skjedd og er under planlegging som gjør at vi kan føle oss trygge på at pasientene våre vil få et stadig forbedret tilbud også i årene som kommer.



De kliniske seksjonene jobber aktivt langs flere fronter. Nye forenklede former for skriftlig genetisk veiledning testes ut for å møte den økende etterspørselen og forenkle tilbudet for pasienter. Avdelingen deltar i stadig flere multispesialist team som sikrer at pasienter med komplekse lidelser får glede av vår kompetanse.

Utviklingen fortsetter også innen laboratoriediagnostikken hvor nye analysetilbud stadig utvikles og forbedres. Arbeidet med å etablere et tilbud innen preimplantasjonsgenetisk testing er et godt eksempel. Dette arbeidet ble intensivert etter at vi høsten 2023 fikk bevilgning fra Helse Sør-Øst til nødvendig utstyr, ombygging og personale.

Det er svært viktig for utviklingen innen diagnostikk og pasientbehandling at vi gjør god forskning, og heller ikke i 2023 har våre forskere skuffet oss. I denne rapporten kan dere lese om alt det spennende som har skjedd siste år i forskningsgruppene våre og i kjernefasiliteten for sekvensering hvor vi i 2023 anskaffet en ny sekvensator (Illumina NovaSeq X) med enda større kapasitet og rimeligere driftskostnader som vil sikre at forskere over hele landet kan få billigere sekvensering. Kjernefasiliteten er at av mange eksempler på viktig samarbeid mellom forskning og diagnostikk. Erfaringene fra kjernefasiliteten vil være viktige når nytt utstyr på sikt også skal innføres i diagnostikken.

IKT blir et stadig viktigere verktøy i vårt arbeid og innføringen av nytt LIMS er et stort prosjekt som vil påvirke alle deler av avdelingens drift og gjøre denne bedre. Etter å ha fulgt prosjektgruppen som jobber med dette over noe tid er jeg overbevist om at de og resten av avdelingen vil klare innføringen på en god måte.

Planleggingen av Livsvitenskapsbygget hvor laboratoriet og forskning skal flytte inn i 2027 skrider framover og flere av avdelingens ansatte er involvert i planleggingen gjennom deltagelse i ulike medvirkningsgrupper. Denne innsatsen er uvurderlig for å sikre at vi får fine og funksjonelle arealer når vi om en tre års tid skal flytte inn. Jeg gleder meg til den dagen!

Det er også et godt samarbeid med øvrige medisinske genetiske avdelinger i Norge. Avdelingslederne møtes månedlig og flere nasjonale prosjekter er igangsatt. I 2023 var utviklingen av en nasjonal løsning for deling av tolkede genetiske varianter (VARDE) en hovedinnsats som jeg er helt sikker på vil bedre kvalitet og pasientsikkerhet i årene som kommer.

Avdelingen er ingenting uten sine medarbeidere og bak alle framskritt i avdelingens forskning, diagnostikk og pasientutredning står det dyktige og innovative ansatte som gjør det til en fryd å være avdelingsleder. Takk til alle medarbeidere for stor innsats i 2023.

A handwritten signature in blue ink that reads "Dag Undlien". The signature is written in a cursive, flowing style.

Dag Undlien
Avdelingsleder

Avdeling for medisinsk genetikk

Kort presentasjon av avdelingen

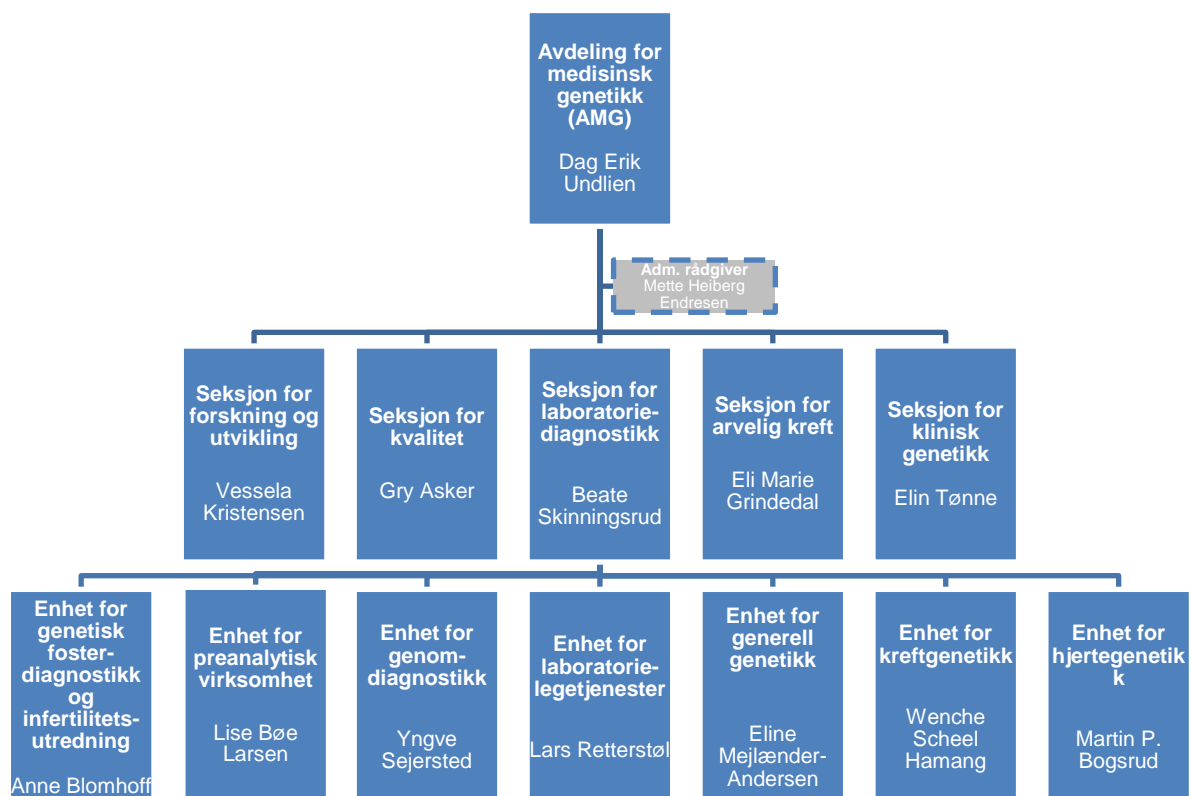
Avdeling for medisinsk genetikk er landets største medisinske genetiske avdeling og er ansvarlig for å gi et godt medisinsk tilbud til pasienter med arvelige sykdommer i Helse Sør-Øst.

Avdelingens kjerneoppgaver

Pasientutredning, genetisk veiledning, laboratoriediagnostikk, genetisk forskning, undervisning av studenter og spesialistkandidater i medisinsk genetikk og kunnskapsformidling til pasienter, pårørende og den generelle befolkning om arvelige sykdommer.

Organisasjonskart

Avdelingen er organisert i fem seksjoner. Seksjon for laboratoriediagnostikk er den største og er delt opp i syv ulike enheter.



Avdelingsleder har ansvar for både OUS- og UiO funksjonene innen avdelingen.

Nøkkeltall 2023

Resultat og regnskap

Avdeling for medisinsk genetikk (i 1000NOK)	2023
Inntekter	353 400
Varekostnader	92 560
Lønn	190 244
Andre driftskostnader	15 503
Årsresultat	55 095

Aktivitet

Aktiviteten ved avdelingen har i flere år økt, og også i 2023 har vi økt aktiviteten innen de fleste områder. De kliniske seksjonene har fortsatt med videokonsultasjoner der det var egnet og på laboratoriet har særlig innføring av NIPT høsten 2021 ført til en økning i antall analyser.

Antall takstbærende analyser utført ved Avdeling for medisinsk genetikk

Seksjon	Inneliggende analyser 2021	Inneliggende analyser 2022	Polikliniske analyser 2022	Polikliniske analyser 2023
Seksjon for laboratoriediagnostikk	586*	754*	63916	77580**
Totalt antall analyser	586	754	63916	77580

* Tallet omfatter kun hjertegenetikk

** aktivitetstall 2023 er inkludert nye tolkningskoder fra 1.1.2023 (tatt fra HELFO)

Poliklinisk aktivitet (fra ledelsessystem OUS)

Seksjon	Totalt antall konsultasjoner 2022	Herav antall eksterne konsultasjoner 2022	Totalt antall konsultasjoner 2023	Herav antall eksterne konsultasjoner 2023	Antall videokonsultasjoner%
Seksjon for klinisk genetik	4006	3497	4118	3533	42 %
Seksjon for arvelig kreft	5861	3815	6339	4679	91 %
Prenatalveiledning	883	869	850	826	65 %
Seksjon for laboratoriediagnostikk, Enhet for hjertegenetik	952	492	1028	539	100 %

Årsverk

Avdelingen har cirka 250 ansatte hvorav 50 er finansiert av ekstern forskningsfinansiering, flere med ansettelsesforhold ved Universitetet i Oslo er en del av vår forskning.

Indikator	2022	2023
Innleie		
Månedslønnede	187,3	193,5
Eksternt/variabellønnede	42,4 (inkludert ansatte NorSeq for covid sekvensering)	44,7 (inkludert ansatte NorSeq for covid sekvensering)
Totalt brutto årsverk	229,7	238,2



Seksjoner ved Avdeling for medisinsk genetikk.

Avdeling for medisinsk genetikk består av fem seksjoner. Seksjon for klinisk genetikk og seksjon for arvelig kreft er lokalisert i Forskningsveien, mens seksjon for laboratoriediagnostikk, seksjon for forskning og utvikling og seksjon for kvalitet holder til på Ullevål.

Seksjon for klinisk genetikk

Seksjonsleder: Elin Tønne

Klinisk genetikk er et fag i stadig endring hvor pasientene og deres familiers beste skal ivaretas innen rammene av ny teknologisk utvikling, forskning, etikk og lovverk.



De vanligste kliniske problemstillingene ved seksjonen er:

- Klinisk og genetisk utredning av barn og voksne med medfødte misdannelser og/eller mistanke om medfødt genetisk syndrom.
- Genetisk utredning av tilstander eller funn hvor det er mistanke om genetisk årsak. Dette inkluderer blant annet nevrologisk sykdom, tilstander som påvirker skjelettets vekst og utvikling, bindevevstilstander, metabolske tilstander og anomalier i enkelt-organ, som for eksempel hjerte, øye eller øre.
- Informasjon og veiledning til personer med en kjent arvelig tilstand i familien, for eksempel veiledning i forbindelse med presymptomatisk eller prediktiv testing med tanke på at personen selv kan utvikle en tilstand, eller veiledning i forbindelse med bærertesting.
- Fosterdiagnostikk (prenatal diagnostikk) til gravide med økt risiko for genetisk sykdom hos fosteret og veiledning med tanke på preimplantasjonstesting (PGT).

Vi samarbeider mye med andre avdelinger ved OUS og med andre sykehus. Mesteparten av vår aktivitet foregår på vår poliklinikk, men vi utfører også tilsyn, blant annet på Avdeling for nyfødttmedisin og Barneavdelingen. I tillegg deltar vi i over 20 ulike multi-spesialist team. Det utstrakte samarbeidet med andre avdelinger sikrer kvaliteten på både utredning, behandling og oppfølging av de sjeldne og ultra-sjeldne tilstandene. For noen tilstander har vi landsfunksjon, i den forstand at alle personer i Norge med den aktuelle tilstanden henvises til oss. Vi inkluderer aktivt ny forskning i pasientrettet arbeid og gir tilpasset og forståelig informasjon til pasienter med sjeldne tilstander. Vi er også behjelpelige med å finne frem til ressurser og kliniske studier for pasienter med sjeldne tilstander.

Seksjonen har en stor undervisnings- og forskningsaktivitet. Vi underviser medisinstudenter ukentlig og bidrar til kompetanseheving innen genetikk gjennom undervisning på andre avdelinger. Ansatte ved seksjonen underviser også pasienter og familier med genetiske tilstander. Ansatte ved seksjonen er involvert i flere ulike forskningsprosjekter både nasjonalt og internasjonalt, og er tilknyttet flere Europeiske referansenettverk (ERN).

Vi har 23 fast ansatte (overleger, genetiske veiledere og merkantil), i tillegg til leger i spesialisering (LIS) på rotasjon.

Vi gjennomførte 5100 konsultasjoner i 2023. I forbindelse med pandemien tilbød vi videokonsultasjoner til en stor andel av pasientene (75%). I etterkant av pandemien har vi ønsket å se flere pasienter fysisk, slik at fordelingen mellom video-og poliklinisk konsultasjon ved oppmøte var 40/60 i 2023. Dette opplever vi at fungerer godt, og vi har veldig fornøyde pasienter.

Tilbudet om fosterdiagnostikk er i utvikling. Gravide fikk i 2023 tilbud om HTS i svangerskapet ved mistanke om genetisk tilstand hos fosteret. Vi har også blitt godkjent som flerregional behandlingstjeneste for preimplantasjonstesting (PGT) sammen med St.Olavs Hospital. Vi har i den forbindelse et nært samarbeid med Reproduksjonsmedisinsk avdeling. Vi samarbeider også med Seksjon for laboratoriediagnostikk i forhold til å utvikle laboratoriedelen av PGT i Norge. I påvente av dette har vi i 2023 samarbeidet med Ålborg universitetssykehus. For å tilstrebe at indikasjon for både fosterdiagnostikk og PGT er lik i hele Norge har vi et nasjonalt samarbeid med de andre genetiske avdelingene hvor vi drøfter aktuelle problemstillinger.

I løpet av 2023 har det vært etablert flere arbeidsgrupper som har jobbet med ulike problemstillinger og utarbeidet prosedyrer som del av det pågående kvalitetsarbeidet ved seksjonen. Spesielt den kontorfaglige flyten er forbedret og kvalitetssikret.

Seksjon for arvelig kreft

Seksjonsleder Eli Marie Grindedal

Seksjonen har ansvar for å gi helsetilbud til enkeltpersoner og familier med mistenkt eller påvist arvelig risiko for kreft.



I 2023 har vi opprettholdt arbeidet med å gi et godt, effektivt og omfattende tilbud til henviste pasienter med og uten kreft. Antall henvisninger fortsetter å øke fra år til år. I 2023 mottok vi 5828 henvisninger, 10% flere enn året før. Vi har gjennomført 4382 konsultasjoner, 91% av disse var på video. Vi opplever at en videokonsultasjon fungerer godt for pasientene og for oss, og at mange foretrekker dette over oppmøte.

I løpet av året har Lege i Spesialisering, Cecilie Bugge Bakketun gjennomført en kvalitetsstudie i samarbeid med Enhet for Kreftgenetikk hvor hun har undersøkt hvor mange som får påvist kl 4 eller 5 varianter ved undersøkelse på vårt genpanel for arvelig kreft. Genpanelet inneholder 29 høy- og moderat penetrante gener. Funnfrekvens av kl 4/5 varianter var 6.1%, og 41% av disse funnene ble gjort i de to moderat penetrante genene ATM og CHEK2. Samtidig gjøres hele 17% av funnene i BRCA1 og BRCA2 som gir høy risiko for kreft. I løpet av året har vi jobbet med å omorganisere arbeidet vårt slik at vi har kapasitet til å gi rask time til pasienter som tilhører familier der det er funnet genfeil som gir høy risiko for kreft, selv om antall familier som får påvist genfeil øker ved bruk av et omfattende genpanel. Vi har derfor nå gått over til å gi pasienter som kun skal testes for en genfeil som gir moderat risiko for kreft et brev med informasjon, i stedet for en time til genetisk veiledning. Dersom de får påvist genfeil får de en konsultasjon. Vi startet med dette i oktober. Rundt 30-40 pasienter får brev hver måned. Vår erfaring så langt er at pasientene er fornøyd med dette tilbudet.

Vi jobber for at flere pasienter med kreft skal få tilbud om gentesting i forbindelse med diagnostikk og behandling, og at tilbud om test kan gis av behandlende lege. Dette fører til kortere svartid, og pasienten spares for en ekstra konsultasjon. Et slikt forløp er allerede godt etablert for pasienter med bryst- eller eggstokkreft, men det er også aktuelt for pasienter med for eksempel prostatakreft eller pankreaskreft. I løpet av året har vi gjennomført møter med kirurgiske og onkologiske avdelinger på flere sykehus i Helse Sør-Øst for å diskutere hvordan de kan tilby sine pasienter gentesting. Dette arbeidet vil fortsette i 2024.

Overlege Lovise Mæhle har i 2023 mottatt 1 000,000 kroner fra Kreftforeningen for et prosjekt hvor målet er å kunne gi kvinner som har hatt brystkreft for flere år siden, og som derfor ikke har fått tilbud om gentesting, mulighet til å ta blodprøve til gentesting hos fastlege. Hun og Nora Tandstad samarbeider med Brystkreftforeningen om dette. Det er utarbeidet informasjonsskriv som ligger på seksjonens nettsider, og vi håper at dette kan komme på plass i 2024.

Seksjonen har fortsatt sitt gode samarbeid med Enhet for kreftgenetikk (EKG). Vi har gjennomført jevnlig møter både digitalt og fysisk, og en felles fagdag i desember. Den tette kontakten mellom oss fører til viktig kunnskapsutveksling, forståelse for hverandres rutiner og styrket kompetanse.

Seksjon for laboratoriediagnostikk

Seksjonsleder Beate Skinningsrud

Stadige IKT- og teknologiforbedringer gjør at det alltid er noe nytt vi i Seksjon for laboratoriediagnostikk må ta tak i. Ikke bare fører det til bedre pasientdiagnostikk og effektivitet, men i tillegg er det også utrolig gøy!



Det er lagt ned et stort arbeide i 2023 for å etablere samarbeid med vår nye LIMS-leverandør, Sapio Sciences (IQVIA), samt starte utviklingen av en løsning som skal dekke våre behov. Sarah Ariansen er prosjektleder, og sammen med kjernegruppe og SMEene (subject-matter expert) i hver enhet/seksjon, så gjøres det en solid jobb med sikte på produksjonssetting september 2025. Det er utrolig mange detaljer som skal tenkes på, harmoniseres og defineres, og vi må alle forberede oss på at et nytt LIMS også fører med seg endringer i måten vi gjør ting på i dag. Prosesser som er like, vil kun få én arbeidsflyt i det nye LIMSet.

Av vellykkede harmoniseringsprosjekter som har hatt fokus i 2023 kan nevnes samarbeidsprosjekt om prøvemottak mellom EHG og EPV, harmonisering av Sanger-flyt mellom EGG og EKG, og Verso (det automatiske DNA-lagringssystemet vårt) har i 2023 også blitt fylt opp med primere. Bioinformatikerne har utviklet verktøy for å lette jobben med å etablere og endre genpaneler (Genepanelbyggeren), og gjort klar en database for å ta mot variantdata med klassifiseringer fra alle de norske medisinske genetiske avdelingene (VARDE). Dette er en nasjonal kvalitetsheving av rang, og når dataene kommer inn i 2024 så vil det vise seg hvor viktig dette arbeidet er for å oppnå nasjonal konsensus for variantklassifiseringer og sikre riktig pasientbehandling.

På tampen av fjoråret kom tildelingsbrevet til OUS og St. Olav's hospital om tildeling av Flerregional behandlingstjeneste for PGT. Det første samarbeidsmøtet ble arrangert i Trondheim, med formål å få på plass organiseringen sykehusene mellom, samt referansegruppe. I 2023 har vi fått prosjektorganisert dette også i avdelingen, med Bente Velle Andersson som AMGs interne prosjektleder. Mye godt planleggingsarbeide har blitt gjort av mange involverte, men ikke alt har vært mulig å ta tak i da budsjettmidlene ikke har vært på plass i 2023. Således fortsetter denne metodeetableringen på høygir inn i 2024.

Planleggingen mot flytting til Livsvitenskapsbygget har fortsatt i året som har gått, men det er desto mer som skal planlegges nå som vi er enda ett år nærmere. Per nå ser det ut til at vi må planlegge for flytting i starten av 2027. Noen av oss har vært på befaring på byggeplassen, og det er ingen tvil om at dette kommer til å bli et flott og lekkert bygg å flytte inn i!

Årsrapport 2023

Svartidene er en viktig indikator for hvordan pasienter og rekvisiter oppfatter vår service. For noen analyser så har vi klart å holde svartidene stabilt lave i året som har gått, og for noen analyser har vi gjort klare forbedringer, mens vi for andre analyser har lengre svartider enn vi ønsker. Dette skyldes i hovedsak at vi får stadig bedre tilbud til pasientene, tilbud rettet mot flere pasientgrupper og større genpaneler, noe som også er god pasientbehandling.

Det er jobben alle gjør hver eneste dag som fører til viktige kvalitetsforbedringer. Dere imponerer både med høy faglig kompetanse, stor stå-på-vilje og et godt blikk for å ta tak i endringer og forbedringer!

Enhet for preanalytisk virksomhet

Enhetsleder Lise Bøe Larsen

Enhet for preanalytisk virksomhet (EPV) har ansvar for den preanalytiske håndteringen av hovedmengden av avdelingens prøver, som blant annet inkluderer registrering av prøvene i avdelingens LIMS (Swisslab), DNA ekstrahering fra blod ved bruk av QIASymphony og oppsett av NIPT analyse på lab (i samarbeid med Enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning (EFI)). Nytt i 2023 er at EPV også ekstraherer DNA fra fostervann og chorion ved bruk av Maxwell.



Enheten består av enhetsleder og 9 ansatte der de fleste er spesialingeniører eller spesialbioingeniører. I tillegg til vanlig drift, har EPV i 2023 hatt fokus på hospitering og samarbeid både med de andre enhetene i avdelingen og andre avdelinger i OUS gjennom blant annet harmonisering av avdelingens prøvemottak, prosjekt for nytt LIMS, og i prosjekter for felles prøvepostmottak og DNA-ekstrahering i Livsvitenskapsbygget.

Enhet for generell genetikk

Vikarierende enhetsleder Ingvild Synnøve Matre Gabrielsen

Enhet for generell genetikk består av 23 ansatte og enhetsleder. EGG tilbyr diagnostiske og prediktive analyser innenfor et bredt spekter av genetiske sykdommer. Vi står for tolkning av brorparten av genpanelene som kjøres på avdelingen og samarbeider med EFI om fosterdiagnostiske analyser, i tillegg til hastediagnostikk av nyfødte.



I 2023 svarte enheten ut 7815 analyser, som omfatter metodene Sanger, primerdesign, MLPA, fragmentanalyse, samt tolkning av HTS resultater fra WES og WGS. Vi tolker resultater fra ca. 70 genpaneler med ulike indikasjoner.

Enheten jobber fremdeles hardt med å få ned backloggen, og vi jobber kontinuerlig med effektivisering av flyten. Flere ansatte blir opplært i de ulike metodene, både analyse og kontroll, noe som gjør oss mer robuste. Vi har fortsatt mye å jobbe med, men pilene peker definitivt i riktig retning.

Året 2023 har involvert flere endringer som bidrar til mer effektivt arbeid hos EGG: Vi har jobbet mye med svartekstene våre, hovedsakelig ved WGS og WES, men også ved de øvrige metodene. Overgang til genpanelbyggeren og mane select har forenklet utsvaring mtp bruk av transkripter, og kopitallsanalyse er implementert for proband ved triotesting. Synonyme varianter er tatt ut av

analysene ved trio og behøver heller ikke lenger hentes fram ved analyse av single. Duplikasjoner, på samme måte som delesjoner, kan nå svares ut uten teknisk verifisering dersom de oppfyller kvalitetskriteriene. EGG har vært involvert i en rekke arbeidsgrupper på tvers av avdelingen, og harmoniseringen av MLPA og RNA lab er fullført. Implementeringen av digital droplet PCT (ddPCR) nærmer seg ferdig, og opplæring av ansatte er i full gang.

EGG hospiterer hos SKG på fredagsmøtene, noe som fører til enda bedre samarbeid på tvers.

På slutten av året tok vikarierende enhetsleder Ingvild Gabrielsen over for Eline som gikk ut i foreldrepermisjon, og hun gleder seg til å ta fatt på mange nye og spennende oppgaver i året som kommer.

Enhet for kreftgenetikk

Enhetsleder Wenche Scheel Hamang

Enhet for kreftgenetikk tilbyr diagnostikk av en rekke ulike typer arvelig kreft, med bruk av et bredt spekter av genetiske metoder. Enheten består av enhetsleder og 19 ansatte med laboratorieteknisk bakgrunn.

Enheten svarte ut 7371 analyser i 2023, en økning på 20% fra 2022, som omfatter metodene custom HTS-analyse, WGS, Sanger, MLPA, RNA og tolkning av varianter. Enheten har fokus på svartider og vi svarer ut prøvene innenfor serviceerklæringen.



Enheten har vært involvert i en rekke arbeidsgrupper på tvers av avdelingen i året som har gått. MLPA og RNA lab har blitt harmonisert med Enhet for generell genetikk (EGG), vi har fått alle våre Sangerprimere inn i Verso, vi har jobbet intenst med å få genomiske posisjoner til Sangertestene, noe som vil øke kvaliteten på sekvenseringen. I tillegg har det blitt jobbet masse sammen med GDx for å få custom HTS prøver sekvensert på NovaSeq sammen med WGS prøver. Dette vil redusere forbruk av NextSeq reagenser og frigjøre kapasitet på NextSeq instrumentene.

Enheten deltar månedlig på samarbeidsmøter med Seksjon for Arvelig kreft og andre medisinsk genetiske avdelinger i Norge.

Enhet for hjertegenetikk

Enhetsleder Martin Prøven Bogsrud

Prøvevolumet for genteknologisk diagnostikk har vært 8% høyere i 2023 enn i 2022, og prøvevolumet har aldri tidligere vært høyere enn i 2023. Økningen i antall prøver har vært innenfor både utredning av familiær hyperkolesterolemi og genetisk betingede kardiomyopier. Det er stort fokus på genetisk utredning i det kardiologiske miljøet i Norge, og det er forventet at prøvevolumet vil fortsette å øke i årene som kommer. Treffprosent ved genetisk utredning holder seg omtrent uendret ved lipidforstyrrelser, og er økende for kardiomyopier. Dette tolkes som at økningen i prøvevolum skyldes korrekt rekvirering. I tillegg til økning i prøvevolum, er det også økning i forespørsler om reanalyse av tidligere sekvensdata, samt revurderinger av tidligere påviste varianter. Enheten har fokus på korte svartider og å unngå unødvendig venting for pasienter som er henvist til genetisk veiledning. For Sanger-sekvensering (ca. 6600 prøver) er gjennomsnittlig svartid 4,9 dager. For genomsekvensering (ca. 1200 prøver) er gjennomsnittlig svartid 20 dager. Genetisk veiledning gjennomføres som videokonsultasjon, og ventetid på time er ca. 2 uker. Enheten bidrar bredt i



Årsrapport 2023

studentundervisning, etterutdanningskurs og rekvirentmøter. Enheten har ukentlige samarbeidsmøter med det hjertegenetiske miljøet ved de andre medisinske genetiske avdelingene i Norge. Enheten har en egen forskningsgruppe som bidrar med forskningsprosjekter av direkte relevans for pasientgruppen og til utvidet diagnostikk av pasientene (se egen omtale av forskningsgruppen). Sanger-sekvensering utgjør hovedparten av den diagnostiske virksomheten per i dag, men det er aktuelt med overgang til genomsekvensering, forhåpentligvis innen et par år.

Enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning

Enhetsleder Anne Blomhoff

Enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning (EFI) har hovedansvar for avdelingens fosterdiagnostiske analyser, array CGH analyser, kromosomanalyser og Y-delesjonsanalyser, i tillegg til tolkning av enhetsspesifikke genpaneler. EFI utførte ca. 4700 slike analyser i 2023, noe som er en økning på ca. 15 % fra 2022. Høsten 2023 ble HTS i pågående graviditet startet opp som en pilot. Det er et tilbud til gravide hvor det på ultralyd er påvist alvorlige avvik hos fosteret og som bl.a. vil kunne gi støtte i valget mellom å fortsette svangerskapet eller velge avbrudd. I tillegg til analysene vi har hovedansvar for, samarbeider enheten med EGG om målrettede prenatalprøver på metodene Sanger, MLPA og fragment. NIPT gjennomføres i samarbeid med EPV og i 2023 utførte vi ca. 8700 NIPT analyser.



PGT er lagt under enheten og det pågår et stort prosjekt hvor mange ansatte er dypt involvert i etableringen av metoden. I tillegg har ansatte deltatt i andre arbeidsgrupper som f.eks. strukturelle varianter i WGS (SV-i-WGS), hvor det bl.a. arbeides med å se på om WGS kan erstatte array CGH som metode.

Enheten deltar både på daglige prenatalmøter og ukentlige prenatal lab-møter med SKG og ELL.

Enhet for genomdiagnostikk (GDx)

Enhetsleder Yngve Sejersted

GDx har sitt utspring i en prosjektgruppe som arbeidet med implementering av igh-throughput sekvensering (HTS) som diagnostisk verktøy i medisinsk genetikk i perioden 2012-2017, og som deretter ble formelt etablert som Enhet for HTS-diagnostikk i 2017. I april 2023 endret vi navn til Enhet for genomdiagnostikk (GDx). GDx skal ivareta to hovedfunksjoner: Vi skal anvende ny DNA-sekvenseringsteknologi til å produsere, analysere og presentere diagnostiske sekvensdata for tolkning, og vi skal samtidig drive metodeutvikling og innovasjon for utprøving og implementering av nye metoder i pasientdiagnostikk. Ved utgangen av 2023 var det totalt 26 ansatte i enheten, hvorav ni arbeidet med laboratoriedrift og metodeutvikling, 14 med bioinformatikk- og systemutvikling og to arbeidet med utviklingen av nytt LIMS (Sapio). To personer sluttet ved GDx i 2023, og fem nye ble rekruttert.



Genomsekvensering (short-read WGS) har hatt en volumøkning på om lag 7% årlig. Vi har i 2023 endret arbeidsflyten i laboratoriet, og kan nå håndtere tre ukentlige oppsett á 48 eller 96 humane genomer. I 2023 sekvenserte vi over 5000 genomer for diagnostikk, og leverte 4087 analyserte genpaneler for enkeltpasienter samt 365 trioanalyser. Enhetens gjennomsnittlige leveringstid (turnaround-tid) for WGS, fra registrering i LIMS (Swisslab) til resultatene foreligger klare til tolkning hos de fire enhetene som arbeider med dette, var i året som gikk 16 dager for enkeltpasienter og 17 dager for trioanalyser. Vi utførte også sekvensering og analyse av om lag 50 eksomer (WES).

Nye metoder for bibliotekspreparering av WGS ble prøvd ut i 2023. Resultatene er lovende, og vil kunne gi oss mulighet til å tilby WGS-baserte analyser av prøver med lite DNA, inkludert fostervannsprøver, i løpet av 2024.

Det er krevende å skalere, laboratoriet har derfor kontinuerlig fokus på automasjon og optimalisering av arbeidsflyt, samtidig som det jobbes med utprøving av nye metoder. Dette ville ikke vært mulig uten god hjelp fra EFI, EKG og EHG, som avser medarbeidere for å hjelpe oss med bibliotekspreparering og sekvensering. Vi deler maskinpark og lokal IT-infrastruktur med NorSeq/NSC, et godt samarbeid som sikrer robusthet i maskinpark og øvrig utstyr. Vi fikk i 2023 på plass en serviceerklæring og en avtale med NSC om oppgavefordeling, vi har satt i gang systematisk opplæring og utarbeidet en tilhørende kompetanseplan som gjør oss mer robuste i drift av det lokale NSC-nettverket. Takk til Seksjon for kvalitet for støtte i denne prosessen! Et større arbeid med overføring av forvaltningen av deler av NSC-nettverket til Sykehuspartner ble påbegynt i 2023. Vi benytter også IT-avdelingen ved UiO som leverandør av IT-infrastruktur (TSD) for videre prosessering og lagring av data, en plattform som ikke er optimal for våre behov. Mot slutten av 2023 fikk vi mulighet til å bidra med vår ekspertise i HSØs prosjektgruppe for Nasjonalt genomsenter, dette har utviklet seg til et konstruktivt samarbeid som vil fortsette inn i 2024 og forhåpentligvis resultere i et godt grunnlag for etablering av en nasjonal tjeneste.

Våre bioinformatikere og systemutviklere har i 2023 hatt stort fokus på etablering av robuste systemer for videre skalering og automasjon av produksjonstjenester, slik at vi på sikt kan frigjøre ressurser til videre utvikling av våre bioinformatiske analyseverktøy og annoteringstjenester. En egenutviklet applikasjon for å etablere og vedlikeholde genpaneler ble satt i produksjon våren 2023, og det har vært jobbet med tilpasninger slik at arbeidsflyten i Seksjon for laboratoriediagnostikk skal bli så enkel som mulig samtidig som analysetilbudet holdes oppdatert og relevant. Høsten 2023 implementerte vi også en helpdesk for å kunne yte bedre service til våre interne brukere ved AMG. Planleggingen av flytting til Livsvitenskapsbygget pågår kontinuerlig, og vi har i 2023 bidratt til planlegging av behov for laboratoriearealer.

Helsedirektoratet tildelte i november 2022 OUS og St. Olavs Hospital oppdraget med å etablere flerregional behandlingstjeneste for preimplantasjonsdiagnostikk (PGD/PGT). Dette arbeidet er prosjektorganisert i AMG, med prosjektleder og flere arbeidsgruppeledere fra GDx, og kom godt i gang i 2023. Arbeidet fortsetter med full intensitet i 2024, nå som finansieringen er på plass. Vi ble i 2022 også tildelt midler for etablering av en nasjonal database for deling av tolkede genetiske varianter, VARDE. Den tekniske løsningen er nå gjennom nasjonalt samarbeid ferdig utviklet, og er klar for å motta varianter fra landets medisinsk-genetiske avdelinger. Vi har også utforsket tekniske løsninger for en ny variantfrekvensdatabase for egne data, en svært krevende øvelse hvor vi har lært mye.

For å imøtekomme behovet for forbedringer i vårt egenutviklede varianttolkningsprogram ELLA så vi det nødvendig å bygge opp hele front-end fra bunnen av. Dette arbeidet ble påbegynt i 2022, og har vært pauset i 2023, men vil være et hovedfokus for utvikling i 2024. Vi har brukt 2023 på en omfattende rydding i kodebasen, og vi har forbedret dokumentasjonen i back-end vesentlig, slik at front-end arbeidet nå skal være betydelig enklere å gjenoppta. Vi har også tilrettelagt for enklere oppsett av programmet, som har stor betydning for andre avdelinger som benytter ELLA eller som ønsker å prøve det ut.

Avslutningsvis nevnes vår satsning på økt samarbeid og harmonisering av prosesser. Vi er aktive bidragsyttere i Nordic Alliance for Clinical Genomics, og drev en workshop i 2023-konferansen. I 2024

Årsrapport 2023

holdes denne konferansen i Oslo. Under den nasjonale konferansen i medisinsk genetikk i 2023, hvor GDx var tungt representert i arrangementskomiteén, ble det avholdt workshops med bioinformatikere fra alle de medisinsk-genetiske avdelingene i Norge, med sikte på økt samarbeid både om ELLA og om VARDE. Vi ønsker fremover også å legge til rette for økt standardisering på tvers av avdelingene, noe som vil lette samarbeidet ytterligere.

Enhet for laboratorieletjenester

Enhetsleder Lars Retterstøl

Ansatte: Enheten består av tre overleger i 100 %-stilling, tre overleger i delt stilling mellom laboratoriet og kliniske seksjoner (50%), samt LISer på rotasjon (1-2 LIS om gangen) og enhetsleder.

Rolle: Enheten er kontaktpunkt og bindeledd mellom laboratoriet og rekvirenter, og utfører medisinsk-faglig arbeid for Enhet for preanalytisk virksomhet og driftsenheter i seksjonen.

Utvikling: Det er betydelig økt etterspørsel etter mer komplekse genetiske analyser, og enheten merker denne veksten. Veksten skyldes særlig etterspørsel etter HTS-analyser. Mange eksisterende genpaneler er oppdatert, og man har som mål å oppdatere panelene mer jevnlig enn tidligere. Avdelingens diagnostiske tilbud utvides stadig. Enhet for laboratorieletjenester bidrar til kunnskapsoverføring om genetiske analyser til rekvirenter og annet helsepersonell, både i form av vakttelefon og foredragsvirksomhet.

Styring: Enhet for laboratorieletjenester har daglig styring i form av tavlemøter og ukentlige enhetsmøter, og deltar i laboratoriets forbedringsarbeid.



Seksjon for kvalitet

Seksjonsleder Gry Asker

Seksjon for kvalitet har overordnet ansvar for avdelingens ledelsessystem (tidligere omtalt som kvalitetsstyringssystem) og deltar i flere av avdelingens kvalitets- og forbedringsarbeid. I 2023 er harmonisering av MLPA, Sanger sekvensering og RNA analysering eksempler på dette.



Seksjonen har også ansvar for koordinering og oppfølging av avdelingens pågående IKT-saker mot Sykehuspartner. I 2023 har automatisk filoverføring fra sentrale instrumenter kommet på plass og automatisk resultatoverføring fra Swisslab for normalsvar og resultatkode "Under arbeid". Ansatte er også sentrale i kjernegruppen for Nytt LIMS.

Avdelingens diagnostiske laborativirksomhet og ledelse har vært akkreditert i henhold til ISO15189:2012 siden 2015. Seksjonen har i 2023 jobbet med overgang til ny versjon av standarden, samt ivareta krav i IVDR lovgivningen, som delvis tredde i kraft mai 2022.

Seksjonen har ansvar for gjennomføring av interne revisjoner og koordinering av ledelsens gjennomgang (LGG). I 2023 ble LGG presentasjon forbedret for rapportering og enhetlig fremstilling av resultater. Seksjonen har gjennomført tre avdelingsinterne revisjoner, samt revidert avdeling for medisinsk biokjemi. I mars gjennomførte også Norsk akkreditering sin årlige bedømming av avdelingen, med meget godt resultat.

Seksjonen koordinerer avdelingens deltagelse i eksterne kvalitetskontrollprogrammer for den laboratorietekniske og den kliniske virksomheten til avdelingen. I 2023 deltok avdelingen i 19 programmer.

Seksjonen har god kompetanse innen risikostyring, kontinuerlig forbedrings metodikk og bidrar i forbedringsarbeid både innad i avdelingen og mot andre avdelinger i Klinikk for laboratoriemedisin.

Vi har også stått for flere sosiale initiativ som felles piknik med kubb og is, lønningstreff på Mathallen og musikkbingo på Smelteverket, samt avdelingens egen musikkbingo på sommerfesten.

Seksjon for forskning og utvikling

Seksjonsleder Vessela Kristensen

Seksjonen består av syv forskningsgrupper og åtte prosjektgrupper som har som mål å studere de genetiske årsakene for psykiatriske, autoimmune, neurodegenerative sykdommer og kreft. Alle benytter metodologiske verktøy basert på genetikk og genomikk i tett samarbeid med kjernefasiliteten (NorSeq). Til sammen er det ca. 70 medarbeidere ved seksjonen fordelt på gruppeledere, prosjektledere, postdoc'er, PhD-stipendiater, masterstudenter, spesialingeniører i lab og bioinformatikere, samt forskningskoordinator og administrativ konsulent.



Mål

Et overordnet mål for seksjon for forskning og utvikling er å etablere nye genetiske markører. Videre vil vi forstå de molekylære mekanismene som fører til sykdom, og utvikle nye metoder for å avdekke og etablere genetiske biomarkører som kan brukes til å målrette behandling. Sammen med avdeling for mikrobiologi jobber vi med smittsomme sykdommer, og med avdeling for farmakologi - om innføring av farmakogenetikk. I tillegg ser vi det som vår oppgave å samarbeide med regulatoriske myndigheter for å etablere nettverk for ansvarlig bruk av kliniske og genetiske data.

Samarbeid

Seksjonen har et bredt samarbeid innen klinikk for laboratoriemedisin og andre enheter ved OUS, og deltar i flere sentre for fremragende forskning (NORMENT, Hybrid Technology Hub - Organoid on Chip, Centre for Fertility and Health (CeFH), i flere nasjonale nettverk; brystkreftforskning, DigiBrain, NetMent, og i flere Life Science Convergence-miljøer (Perathe, 4MENT, ABINO convergence: «Stemcells, physics, music and dance») og i Nordic Center for Molecular Medicine (NCMM). Internasjonalt leder vi Nordic Alliance for Clinical Medicine-nettverket, Horison2020 grant (RESCUER), og er partnere i flere andre som EpiMark (Transkan), COMORMENT, (Horison2020) og miniRESCUER (EraCoSYsMed).

Spesialfunksjoner

Nasjonale funksjoner

Avdelingen inngår som partner i flere team for ulike pasientgrupper hvor OUS har landsfunksjon.

Kjernefasilitet

Avdeling for medisinsk genetikk leder den nasjonale forskningsinfrastrukturen Norsk konsortium for sekvensering og persontilpasset medisin (NorSeq; www.norseq.org). Konsortium er finansiert av midler fra Norges Forskningsråd og har noder over hele Norge. I tillegg til noden ved Avdeling for

Årsrapport 2023

medisinsk genetikk, som er den største, er følgende noder med: The Genomics Core Facility (Radiumhospitalet, OUS), The Centre for Ecological and Evolutionary Synthesis (CEES), (UiO), The Genomics Core Facility (UiB og HUS), Genomics Core Facility (NTNU og St. Olavs Hospital) og Genomics Support Center Tromsø (UiT og UNN). Alle nodene mottar egne bestillingsoppdrag fra forskere internt ved egen institusjon og fra andre institusjoner i Norge og utlandet, og noen få industrielle prosjekter. Nodene samarbeider om teknologi og har flere fellesmøter og seminarer i løpet av året. Kjernefasiliteten utfører DNA/RNA sekvensering for flere hundre ulike brukere.

NorSeq mottar også midler fra Universitet i Oslo og Oslo universitetssykehus. Helse Sør-Øst gir støtte til drift av nodene ved OUS. Leder for NorSeq er Dag Undlien som også leder avdelingen.

Noden ved AMG har totalt 10 sekvenseringsmaskiner. IT strukturen oppgraderes jevnlig og det er stor kapasitet til å lagre data fra alle de ulike prosjektene som utføres. I tillegg til DNA sekvensering yter vi også noen bioinformatiske analyser som service.

Avdelingen er også ledende i The Nordic Alliance for Clinical Genomics (NACG; nordicclinicalgenomics.org) hvor diagnostiske laboratorier innen genomikk i Norden møtes for å dele erfaringer og lære av hverandre to ganger i året.

Undervisning

Avdeling for medisinsk genetikk underviser medisinerstudenter og annet helsepersonell og driver omfattende utdanning av spesialister i medisinsk genetikk. I 2023 har vi også hatt to forskerlinjestudent (MedFak UiO). I tillegg har avdelingen samarbeid med andre naturvitenskaplige utdanningsinstitusjoner i Norge og er veiledere for MSc studenter under deres mastergradsprosjekter.

Utdanning av studenter i medisin og helsefag

Utdanning av medisinerstudenter:

I 2023 har AMG ansatte bidratt med følgende:

Studentundervisning ved Universitetet i Oslo og Bergen (per år):

	Forelesninger	Kurs	Gruppeundervisning (LSB)
Benedicte A. Lie	14	24	60
Dag Undlien	14		
Eirik Frengen	22	72	60
Martin Prøven Bogsrud	12		
Benedicte Paus ansvarlig. Forelesningene gis av Paus og overleger, genetiske veiledere og enhetsleder ved avdelingen.	16	52	96

I kursene stiller vi også med hjelpelærer fra AMG. Eirik Frengen er leder for eksamenskommisjonen i Modul 1, blokk 2

Benedicte Paus er medlem av eksamenskommisjonen I Modul 4.

PhD-utdanning:

Eirik Frengen organiserer PhD-kurset MF9195 – "OMICs in medical research".

Ansatte i avdelingen bidrar både i dette kurset og flere andre kurs for PhD-studenter.

Spesialistutdanning

Avdelingen har i 2023 hatt syv spesialistkandidater og tre legespesialister. Avdelingen bidrar aktivt i andre avdelingers LIS-utdanning med foredrag.

Etter og videreutdanning

Avdelingen bidrar i kurs arrangert av Legeforeningen.



Forskningsgrupper

Avdelingen har et svært aktivt forskningsmiljø med bredt samarbeid med andre institutter på sykehuset og universiteter og forskningsmiljøer i inn og utlandet. Nedenfor presenteres avdelingens forskningsgrupper og prosjektgrupper.

Forskningsgrupper

Genetics of ultra-rare neurological diseases

Forskningsgruppeleder Eirik Frengen
Seksjon for forskning og utvikling



Det er beskrevet mange tusen sjeldne sykdommer og mange nye beskrives hvert år. De ultra-sjeldne sykdommene rammer færre enn 1 av 50 000 pasienter, men globalt utgjør dette tilsammen millioner av mennesker. Vårt mål er å identifisere genetiske mekanismer som forårsaker ultra-sjeldne nevrologiske sykdommer, og å avdekke sammenhengen mellom disse og pasientenes symptomer.

Vanligvis får færre enn halvparten av pasientene med sjeldne arvelige sykdommer en molekylær diagnose etter diagnostiske analyser av data fra massiv parallell DNA-sekvensering. Denne forholdsvis lave treffprosenten forklares blant annet av at disse undersøkelsene primært fokuserer på gener hvor sykdomsgivende mutasjoner allerede er kjent, noe som utgjør ca 5000 av våre mer enn 20 000 proteinkodende gener.

I pasienter med ultra-sjeldne sykdommer uten en molekylær diagnose undersøker vi hele genomet. Et mål er å identifisere defekter i gener som hittil ikke er assosiert med sykdom, og benytte *in vitro*-eksperimenter for å karakterisere hvordan de genetiske defektene forandrer cellebiologiske prosesser. For å studere sammenhengen mellom disse defektene og pasientenes kliniske fenotyper, benytter vi også modellorganismer.

I våre prosjekter har vi påvist patogene varianter i flere nye sykdomsgener og beskrevet hvordan disse innvirker på cellulære funksjoner.

Vi mottar støtte fra Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne diagnoser (NKSD).



Samarbeid

Vi samarbeider med en rekke klinikere ved AMG, samt P. Strømme (OUS-Ullevål) og H. Nilsen (UiO/OUS).

Studier av de molekylære mekanismene som forårsaker Stormorken syndrom

Vi har også studert Stormorken syndrom. Pasienter med dette syndromet har leggekramper, blødninger, nedsatt mørkesyn, og mange mangler milt. Vi påviste at mutasjonen STIM1 R304W resulterer i dette syndromet, og vi etablerte musemodeller som uttrykker denne mutasjonen. De aller fleste musene med mutasjonen i begge genkopier døde ved fødsel, men de få som vokste opp hadde alvorlige defekter i skjelett og i muskel- og blodceller. Vi har videre vist at en dobbelmutasjon, Stim1 E296del+R304W, resulterer i fullstendig reversering av de kliniske funnene slik at vi fant noen

Årsrapport 2023

forskjeller i disse musene sammenlignet med kontrollmus. Vårt arbeid har gitt detaljert kunnskap om hvordan mutasjonen R304W påvirker strukturen til proteinet Stim1 og resulterer i Stormorken syndrom.

Samarbeid

C. Romanin (Johannes Kepler University Linz, Austria), W. Bergmeier (UNC Chapel Hill, USA), G. Gunnes (NMBU), W. Louch (OUS), og S.P. Lyngstadaas (UiO).

Genetics of Ultra-rare Neurological Diseases gruppen har en prosjektgruppe:

Dysfunction of primary cilia in the etiology of congenital brain anomalies

Prosjektleder Doriana Misceo

Ekstracellulære stimuli fanget opp av primære cilier vil kunne påvirke de fleste humane celler og være viktige for utvikling av mange organer og for mange fysiologiske prosesser. Strukturelle og funksjonelle defekter i primære cilier kan føre til ciliopatier, en gruppe sjeldne sykdommer som vanligvis affiserer mange organer. Defekter i primære cilier er assosiert med en rekke medfødte misdannelser, bl.a. migrasjonsforstyrrelser i hjernen og fravær hovedstrukturer i hjernen.



Mer enn 200 ciliopatier er genetisk identifisert, men mer enn 50% av pasientene med ciliopatier forblir uten genetisk diagnose etter undersøkelses ved bruk av helgenomsekvensering (WGS).

Målet med vårt prosjekt er å identifisere genetiske defekter som ved å påvirke funksjonen til primære cilier, forårsaker medfødte misdannelser i hjernen.

I vårt prosjekt rekrutterer vi pasienter med medfødte hjernemisdannelser, der defekter i primære cilier er en sannsynlig årsak, men hvor det ikke foreligger en molekylær diagnose etter diagnostisk WGS-analyse. Vi utvider analysene av WGS-data til å omfatte alle kjente gener slik at nye sykdomsgivende gener kan identifiseres. Vi studerer fysiologiske konsekvenser av identifiserte genetiske varianter i målrettede eksperimenter *in vitro* og *in vivo* (zebrafisk).

Samarbeid

Vi samarbeider med en rekke klinikere ved AMG, samt P. Strømme (OUS), C. Progida (IBV, UiO), C. Esguerra (NCMM, UiO).

Psychiatric Molecular Genetics

Forskningsgruppeleder Srdjan Djurovic
Seksjon for forskning og utvikling

Vi identifiserer molekylærgenetiske risikofaktorer for sykdom, deretter tester vi funksjonell betydning i stamcellemodeller. Vårt mål er å utvikle et sterkt forskningsmiljø innen molekylærgenetikk på psykiatriske lidelser, og å gi en plattform med molekylærgenetiske analyser til forskningsmiljøer i psykiatriske lidelser. Gruppen er tilknyttet NORMENT* 2050 Initiative (*Norsk senter for forskning på mentale lidelser). Forskningsgruppen er ansvarlig for driften av biobank- og stamcellefasiliteter ved NORMENT 2050.



Prosjekter

- Human induced pluripotent stem cell (hiPSC) technologies in psychiatric molecular genetics
- Neuro-immune interactions
- Identifying the polygenic basis of the human brain and neurodevelopmental disorders
- Understanding the function of ANK3 in psychotic disorders
- Identifying mechanisms of rare variants in population level brain imaging genetics for clinical subtyping in neurodevelopmental disorders
- Prediction of longitudinal outcome and brain phenotype by polygenic risk scores
- Genetics of neuropsychopharmaceutics
- Cooperation and biobanking with the national cohorts and further collaboration with other large-scale studies for validation and QC steps

Samarbeid

Vi deltar i flere store europeiske studier på genetiske mekanismer ved alvorlige psykiske lidelser: SGENE-plus og Scandinavian Collaboration on Psychiatric Etiology (SCOPE), og er medlem av Psychiatric Genetics Consortium (PGC) som inkluderer alle GWAS*-studier i psykiatrisk genetikk, samt European IPSC Consortium for Neuropsychiatric Disorders (EURICND).

*Genome-wide association study

Psychiatric Molecular Genetics gruppen har to prosjektgrupper: *Functional molecular mechanisms in bipolar disorder* og *Rare genetic variants in Neurodevelopment disorders*:

Functional Molecular Mechanisms in Bipolar Disorder

Prosjektleder Tim Hughes

Hovedmålet i prosjektgruppen er å undersøke hvilken rolle Ankyrin 3 (ANK3) spiller i etiologien til bipolare lidelser. Vi har etablert sterke evidenser på at økt ekspresjon av en spesifikk ANK3 isoform kan være en risikofaktor for bipolar lidelse, men en cellulær fenotype er ikke klar. Vi fortsetter å forfølge denne forskningslinjen i håp om at den vil til slutt gi innsikt i den cellulære dysfunksjonen som forårsaker bipolar lidelse.



Et annet forskningsområde er sammenhengen mellom immunologi og nevropsykiatriske sykdommer. Vi undersøker rollen til komplementfaktor C4a, defensiner (uttrykt i neutrofiler) og generelt effekten av beinmarg og immunceller på hjernen.

Andre interesseområder inkluderer:

- Samarbeid med klinikere ved avdelingen for å bringe ny molekylær teknologi inn i diagnostikken, slik som introduksjon av droplet digital (ddPCR) for diagnose av mosaikkmutasjoner i PIK3CA (phosphoinositide 3 Kinase) som forårsaker segmental overvekst syndrom.
- Samarbeid med våt-lab forskere i utviklingen av nye metoder (f.eks. Chromatin Immunoprecipitation Sequencing [ChIPseq]).

Teknikker

HTS (DNA, RNA, epigenetikk), ddPCR, single cell RNAseq, computational biology.

Samarbeid

Matt Rasband, Baylor College of Medicine, Houston (USA). Klinikere ved avdelingen og Enhet for HTS diagnostikk.

Rare Genetic Variants in Neurodevelopment Disorders

Prosjektleder Ida Elken Sønderby



Nevroutviklingsforstyrrelser kan resultere i livslange kognitive og somatiske utfordringer.

Vårt hovedmål er å øke forståelsen for nevroutviklingsforstyrrelser og de neurogenetiske mekanismer, som former menneskelig adferd, kognisjon og utvikling. Som «modell» anvender vi sjeldne genetiske varianter, spesielt kopitallsvarianter (recurrent copy number variants, CNVs), hvor regioner av genomet enten er slettet (delesjon) eller har en ekstra kopi (duplikasjon). Disse oppstår spontant i befolkningen, visse på de samme steder i genomet, og noen av disse har økt risiko for nevroutviklingsforstyrrelser inkludert autisme, epilepsi, schizofreni eller funksjonshemming i tillegg til somatisk sykdom. Samme kopitallsvariasjon kan ha forhøyet risiko for mange forskjellige (hjerne)sykdommer og delesjoner og duplikasjoner i den samme CNV kan gi samme (hjerne)sykdom. Dette understreker koblingen mellom forskjellige hjernesykdommer så vel som somatisk sykdom og nytteverdien i å anvende CNVer til kartlegging av interaksjoner.

Teknikker

Store data og samarbeide er essensielt pga. kopitallsvariasjoners lave frekvens (ned til 1 i ~50.000). Derfor benytter vi oss av globalt samarbeid og norske initiativer, slik som mor, far- & barn-prosjektet (MoBa). Internasjonalt koordinerer gruppen arbeidsgruppen for CNVer i Enhancing Neuroimaging Genetics through Meta-Analysis (ENIGMA-CNV) med innsamling av CNV- og hjerneskaningsdata. Nasjonalt er vi tett tilknyttet NORMENT 2050 (Norsk senter for forskning på mentale lidelser) samt K.G. Jebsen sentret for nevroutviklingsforstyrrelser. Gjennom sistnevnte rekrutterer vi kliniske bærere av CNVer.

Samarbeid

ENIGMA-konsortium og spesielt ENIGMA-CNV gruppen, K.G. Jebsen Senter for nevroutviklingsforstyrrelser.

Onkogenomikk

Forskningsgruppeleder Vessela Kristensen
Seksjon for forskning og utvikling



Vår gruppe jobber med forskjellige prosjekter relatert til hvordan genetisk variasjon påvirker forekomsten av somatiske endringer, genuttrykksmønstre og genomfattende kopinummerendringer i humane bryst- og eggstokksvulster. Vi har som mål å forstå arvelig genetisk variasjon og hvordan den påvirker avgjørende biologiske signalveier. Dette vil sannsynligvis føre til nye vellykkede forebygging- og behandlingsstrategier. Å kunne dra nytte av infrastrukturen ved vår avdeling, som gir rom for rask implementering av nye forskningsfunn i diagnostikken, er ideelt for translasjonsforskning. Vi ønsker å introdusere beregningsmodeller og matematiske metoder for å identifisere relevante prediktorer i mengden av molekyllære data (mRNA, miRNA, lncRNA og spleisvarianter, 5mC og 5hmC DNA, endringer i kopitall). Vi ønsker å oppdage nye mekanismer for kreftinitiering og progresjon, og å identifisere nye prediktive og/eller prognostiske biomarkører.

Prosjekter

- Genomic instability and treatment response
- Integrated pathway analysis in breast cancer
- The epigenetic landscape of cancer: application for prognostic and predictive biomarkers
- Functional cellular, explant- and organoid systems
- Integrated molecular analysis of miRNAs in breast cancer with clinical outcome
- Genetic and epigenetic mechanisms underlying treatment response
- Germline biomarkers for clinical management of sporadic and familiar tumors
- The immune system in breast carcinogenesis and treatment response
- NorMa: Normal mammary tissue and cancer development Sequencing the non-canonical genomes

Samarbeid

Gruppen arbeider tett med klinikere, patologer og onkologer, samt matematikere og bioinformatikere på Medisinsk Fakultet ved avdeling for Biostatistikk, IMB (Institutt for medisinske basalfag) SFF Integreat og NCMM (Norsk senter for molekylær medisin). Vi er medlem i TRANSCAN EpiMark EU network og convergence grant from UiO-Life Science (Personalised Patient Care, PerCaThe). Vi har koordinatørrollen i et EU prosjekt fra Horizon2020 (RESCUER) (60 millioner NOK), og samkoordinerer et annet prosjekt fra EraCoSys nettverket.

Onkogenomikkgruppen har to prosjektgrupper: *Breast cancer heterogeneity and oncoimmunology* og *Kreft og koagulasjon*:

Breast cancer heterogeneity and oncoimmunology

Prosjektleder Xavier Tekpli



Vi forsøker å forstå brystkreft patogenesisen; alle stadiene i sykdommen fra karsinogenesisen (når og hvorfor brystkreft oppstår) til utviklingen av sykdomsforløpet og utvikling gjennom kreftbehandling. Brystkreftsvulster består både av kreft/neoplastiske (vekstforstyrrelse) celler og av immun- og stroma (bindevev) celler. Immunceller kan forklare mye av utviklingen og progresjonen i brystkreft, de er også potensielle terapeutiske mål.

Vi ønsker å implementere personlig medisin og å bruke informasjon fra hver enkelt pasient sin svulst for å designe spesifikk behandling for brystkreftpasienter. HTS teknikker benyttes for å karakterisere hver enkeltcelle i en brystkreftsvulst, med spesielt fokus på immuncellenes rolle i resistens mot behandling av kreft.

Prosjekter

- Single cell analysis of tumors (at different time points) from locally advanced hormone receptor positive breast cancer patients treated with aromatase inhibitors and CDK4/6 inhibitors (NeoLetExe and NeoLetRib trials, collaborator: Jürgen Geisler)
- Single cell analysis of tumors at different time points from metastatic breast cancer patients treated with chemotherapy +/- immunotherapy (ALICE trial, collaborator: Jon Amund Kyte)
- Study the cellular composition of breast tumors while preserving spatial context using a new method: spatial transcriptomics (collaboration: Øystein Garred, Diether Lambrechts)
- Digital pathology: deep learning analysis of diagnostic pathological breast cancer tissue slides (collaboration: Øystein Garred, Zohar Yakhini)

- Patient derived organoids to test new treatment strategies for patient relapsing or resistant to therapies directly on their corresponding *ex-vivo* tumor organoids.
- Spatial and multi-omics characterization of single cells to overcome treatment resistance in cancer (OUS, research strategic area)
- T cell receptor clonal expansion and B cell somatic hypermutation as markers of dynamic immune response under treatment pressure.

Samarbeid

Marieke Kuijjer (NCMM, UiO) develop new methods and algorithms to analyze single cell RNA sequencing and spatial transcriptomics data. Anthony Mathelier (NCMM, UiO), (i) calling enhancers from single cell RNA seq data and (ii) toward a single cell breast tumor atlas. Thomas Fleischer (OUS), single cell ATAC-seq in breast cancer. Jürgen Geisler (Ahus), Jon Amund Kyte (Radium), Øystein Garred (Ullevål), Diether Lambrechts (University Catholic of Leuven, Belgium), Zohar Yakhini (Computer Science at IDC Herzeliya, Israel), Victor Greiff (Institute of Clinical Medicine, UiO).

Kreft og koagulasjon

Prosjektleder Nina Iversen

Bedre forståelse av sammenhengen mellom koaguleringsystemet og kreftutvikling er viktig. Koagulasjonssystemet er nøye regulert i blodet, og det fører til store konsekvenser som blødning eller trombose (blodpropp) hvis ubalanse oppstår.

Arvelige defekter i koagulasjonsfaktorer eller andre underliggende sykdommer som kreft og inflammasjon kan gi denne ubalansen. Sammenhengen mellom kreft og kreftbehandling og økt risiko for trombose er velkjent, koagulasjonsaktiviteten øker og gir høyere forekomst av blodpropp blant kreftpasienter. Koagulasjonsfaktorer kan også påvirke selve kreftutviklingen via koagulasjonsaktivering eller celledsignaler.

Vi har spesielt fokus på koagulasjonsfaktor V (FV). Genetiske analyser har vist en assosiasjon mellom FV og brystkreft, men FV sin rolle i ulike kreftprosesser er hittil ukjent.



Vi ønsker å karakterisere hvordan koagulasjonsfaktorer påvirker kreftutviklingen ved studier i pasientmateriale og i celledmodeller. Målet er å finne ny behandling som kan redusere både kreftutvikling og risiko for trombose. Vi jobber også med å identifisere den genetiske årsaken, og finne den funksjonelle effekten til sjeldne koagulasjonssykdommer som fører til trombose eller blødning.

Prosjekter

- Rollen til Koagulomet som en prognostisk og prediktiv faktor i brystkreft.
- Kreft og koagulering: rollen til FV som en ny tumor supressor i brystkreft
- Rollen til koaguleringsfaktorer i immuncellerespons
- Regulering av koagulasjonsfaktorer
- Fra genotype til molekylære mekanismer i arvelige koagulasjonssykdommer

Samarbeid

Per Morten Sandset (Avd. for hematologi/Inst. for indremedisinsk forskning, OUS), Carola Henriksson (SHOT, avd. for medisinsk biokjemi, OUS), Heidi Glosli (Senter for sjeldne sykdommer, OUS), Javier Corral (University of Murcia, Spain).

Genetikk ved autoimmunitet

Forskningsgruppeleder Benedicte A. Lie
Seksjon for forskning og utvikling



Målet vårt er å forstå molekylære mekanismer ved autoimmune sykdommer, som leddgikt hos voksne og barn, myastenia gravis og type 1 diabetes, der kroppens immunsystem feilaktig angriper og ødelegger friske celler og vev. Vi studerer også sykdommer der man mistenker at autoimmunitet kan spille en rolle, som ME/CFS (myalgisk encefalopati/kronisk utmattelsessyndrom), og langvarige smerter i korsryggen med modic forandringer.

Vi har tidligere arbeidet med å kartlegge genetiske risikofaktorer. For å kunne knytte de genetiske sårbarhetsvariantene til den autoimmune dysreguleringen av immunsystemet, utfører vi multiome studier av RNA-ekspressjon, metylering, mikroRNA og proteinanalyser i blodprøver og i spesifikke immuncellepopulasjoner. Vi benytter også single cell teknologi for å finne sykdomsinvolvert cellefenotyper ved å undersøke vev, blod og synovialvæske fra pasienter og friske kontroller. Autoimmunitet oppstår fordi immunceller angriper eget vev og celler. Tymus er et viktig organ for å unngå produksjon av autoreaktive T celler. Gjennom cellulære og molekylære studier av tymus på enkeltcellenivå, prøver vi å forstå prosessene bak etablering av selv-toleranse. Videre studerer vi immunceller og ekstracellulære vesikler fra pasienter før og etter behandling for å finne molekylære endringer forbundet med sykdomsfenotypen og/eller behandlingsrespons. Dette muliggjøres gjennom nært samarbeid med kliniske forskningsprosjekter der vi kan undersøke pasienter som er klinisk velkarakteriserte og som følges tett opp over tid. Gjennom vår forskning ønsker vi å belyse rollen risikogener har i sykdomsutviklingen, og oppdage nye biomarkører som kan brukes til å målrette pasient-behandlingen.

Samarbeid

Vi samarbeider bl.a med klinikere ved OUS (revmatologisk, FORMI, nevrologisk, thoraskirurgisk) og Diakonhjemmet sykehus (revmatologisk avdeling), Forskningscenter for behandling innen revmatologi og muskelskjelettsykdommer (REMEDY), samt internasjonale forskningsmiljøer i bl.a. Storbritannia, USA, Tyskland og Spania.

Genetikk og autoimmunitet har en prosjektgruppe:

HLA og sykdom

Prosjektleder Marte K. Viken



Vi har et immunogenetisk forskningsperspektiv og studerer genetiske varianter og genuttrykk i komplekse sykdommer. Vi har et ekstra fokus på de immunologisk viktige genene som koder for de humane leukocyt antigen (HLA) molekylene. HLA molekylene, med peptider bundet i den peptidbindende groppen, er lokalisert på overflaten av cellene og gjenkjennes av T celle reseptorer. I tillegg til å studere selve *HLA* genene, er vi også interessert i andre immunologiske gener. Blant annet *ERAP* (endoplasmic reticulum aminopeptidase) genene, som trimmer peptider som bindes av HLA molekylene og NK celle reseptor genene *KIR* (Killer-cell immunoglobulin-like reseptor). Genetiske studier kan avdekke viktige ledetråder relevante for både predisposisjon og progresjon for sykdom. Dessuten påvirker HLA genene sannsynligvis ulike behandlingsmetoder; å forstå deres rolle er viktig for utvikling av fremtidens presisjonsmedisin.

Vårt forskningsfokus er å studere hvordan immungener og immunologiske prosesser er involvert i utvikling og progresjon av ulike sykdommer og evt. konsekvens for potensielle behandlingsmetoder. Myalgisk encefalomyelitt/kronisk utmattelsessyndrom (ME/CFS) er et av våre hovedprosjekt. I tillegg er prosjektgruppen involvert i prosjekter som omhandler narkolepsi, cøliaki, revmatoid artritt og type 1 diabetes som alle er komplekse sykdommer som er sterkt assosiert med HLA gener.

Prosjekter

- Immunogenetiske studier i ME/CFS
- HLA assosiasjoner og anti-influximab antistoffer (Samarbeid med Diakonhjemmet)
- Forskningsprosjekter på Narkolepsi type 1 (Samarbeid med NevSOM)
- Extracellulære vesikler i ME/CFS (Samarbeid med CFS/ME senteret)
- Single cell studier i ME/CFS og Narkolepsi type 1 (Samarbeid med Ingrid Helland og NevSOM)

Samarbeid

Prosjektleder er tilknyttet både avdeling for medisinsk genetikk og avdeling for immunologi og transfusjonsmedisin, og samarbeider blant annet med: CFS/ME senteret (Aker, Norge), forskningsgruppa på ME ved Øystein Fluge og kollegaer (Haukeland sykehus, Norge), Ola Didrik Saugstad (OUS, Norge), Jesper Mehlsen (Danmark), Stine Knudsen-Heier (Ullevål, Norge), Ingrid Helland (Rikshospitalet, Norge), European ME Research Group (EMERG), Paul Norman (Denver, USA) og Diakonhjemmet.

Genetics and Computational Biology

Forskningsgruppeleder Robert Lyle
Seksjon for forskning og utvikling



Vi benytter genetiske og epigenetiske data for å forstå helseutfall etter medisinbruk under svangerskap, konsekvenser etter assistert befruktningsteknologi, og for å identifisere kreftbiomarkører. Vi benytter storskalaanalyse, HTS og enkeltcellesekvensering, samt dyrkning av stamceller og andre cellekulturer. Vi har en rekke samarbeidsprosjekter.

Prosjekter

PharmaTox Strategic Research Initiative ([PharmaTox - Department of Pharmacy \(uio.no\)](https://www.pharmatox.no/)); ble etablert i 2015 som et forskningsinitiativ støttet av Det Matematisk Naturfaglige fakultet (UiO). Spesialister i nevrotoksikologi, farmakologi, teratologi, statistikk, bioinformatikk, epigenetikk og epidemiologi er involvert. Vi bruker MoBa (Den norske mor, far og barn undersøkelsen) for å se på DNA-metylering hos barn født av mødre som tok medisiner under svangerskapet. I tillegg bruker vi embryonale stamceller (ESC) for å se på nevronal differensiering i nærvær av disse medisinene.

Centre for Fertility and Health (CeFH) (www.cefh.no); et av Forskningsrådets Sentre for fremragende forskning, der hovedmålet er økt forståelse for helsemessige implikasjoner av endringer i fruktbarhetsmønstre- og familiestruktur. Innenfor CeFH har vi et delprosjekt (START), hvor vi ser på konsekvensene av assistert reproduksjonsteknologi på fremtidig helse.

Kreftregisteret; biologiske prøver fra Janus-kohorten (prospektiv forskningsbiobank) benyttes for å identifisere kreftbiomarkører (<https://www.kreftregisteret.no/Forskning/Prosjekter/Sma-ikke-kodende-RNA-som-tidlige-biomarkorer-for-kreft/>).

HORIZON2020; vi studerer genetikken til galleblærekreft i samarbeid med Universitetet i Heidelberg (Tyskland).

Samarbeid

Universitetet i Oslo, Folkehelseinstituttet, Kreftregisteret, Universitetet i Heidelberg (Tyskland), og andre.

Genetics and Computational Biology har en prosjektgruppe:

Genomic Technology Group

Prosjektleder Gregor D. Gilfillan



Genomic Technology Gruppe (GTG) har som mål å øke suksessraten ved diagnostisering av genetisk sykdom gjennom bruk av ny genomisk teknologier.

Fremveksten av DNA-sekvenseringsteknologier har økt det diagnostiske utbyttet (identifikasjon av genetisk årsak for pasientens sykdom) til ca. 30-60 % det siste tiåret. Imidlertid vår evne til å oppdage større strukturelle genetiske varianter (f.eks. inversjoner) henger etter påvisningen av små varianter (f.eks. SNP).

GTG-gruppen bruker ny teknologi for å undersøke strukturell genomisk variasjon som ligger til grunn for sykdom. Vi benytter både «Optisk mapping» (BioNano) og long-read sekvensering (Oxford Nanopore/Pacific Biosciences) for å detektere innsetting, delesjoner, inversjoner og translokasjoner (rearrangering) i humane kromosomer.

Prosjekter

- Strukturell genetikk varianter i arvelig kreft syndromer (DETECT studiet sammen med Eli-Marie Grindedal (seksjon for arveldig kreft))
- Introduksjon av Long-Read sekvenserings teknologi på OUS

Samarbeid

Klinikere på OUS, Lovisenberg Diakonale Sykehus, og Vestre Viken HF

Genotype og fenotype ved sjeldne tilstander

Forskningsgruppeleder Benedicte Paus

Seksjon for klinisk genetikk



Utviklingen innen genteknologi, bioinformatikk og HTS har gitt store muligheter til å identifisere årsaken til genetiske tilstander. Det er et økende behov for kompetent klinisk genetisk karakterisering av pasienter, klinisk tolkning av resultater fra genetiske analyser, og genetisk veiledning. Å gjenkjenne og diagnostisere sjeldne genetiske tilstander er spesielt utfordrende.

Kombinasjonen av klinisk ekspertise, genomiske analyser og funksjonelle studier gjør det mulig å identifisere nye tilstander og å finne årsaken til tidligere beskrevne tilstander med ukjent årsak. Kunnskap om årsak og klinisk sykdomsforløp er premisser for å utvikle behandling. Vi får henvist flest genetiske pasienter i Norge, og kjenner et ansvar for pasientnær og vitenskapelig forskning.

Prosjekter

Kohortbasert identifisering og karakterisering av mutasjoner ved sjeldne genetiske tilstander:

Genomsekvensering ved:

- Medfødte utviklingsavvik og psykisk utviklingshemning
- Arvelige aneurysmesykdom
- Epilepsi, hjernemisdannelser og kraniofaciale lidelser
- Vaskulære misdannelser og arvelige vaskulære bindevevslidelser
- Forstyrrelser i kjønnsutvikling

Kohortbasert karakterisering av sykdomsmekanismer ved sjeldne genetiske tilstander:

- Karakterisering av molekylære mekanismer ved ciliopatier og hjernemisdannelse
- Betennelsesmarkører ved arvelig aortaaneurisme og disseksjon

Kohortbaserte studier av persontilpasset oppfølging og intervensjon:

- Persontilpasset behandling av kraniosynostose
- Norsk studie om Marfans syndrom. 10 års oppfølging av kohorten
- Medlemmer i åtte forskjellige europeiske referansenettverk (ERN) for sjeldne og lavprevalens komplekse sykdommer som krever høyt spesialisert behandling og pleie (nevromuskulær, metabolsk, immunsvikt, leppe- og ganespalte, kraniofaciale, vaskulære misdannelser, gruppe for arvelige thorakale aortaaneurysmer og disseksjon).

Samarbeid

Andre seksjoner og forskningsgrupper ved avdelingen, flere avdelinger ved OUS, bl.a. Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling av kraniofaciale misdannelser (Neurokirurgisk avdeling) og Bindevevsklinikken (Thoraxkirurgisk avdeling).

Cellulær Kolesterol Metabolisme

Forskningsgruppeleder Thea Bismo Strøm

Seksjon for laboratoriediagnostikk, Enhet for hjertegenetikk (EHG)



Studier av cellulær lipidmetabolisme gir ny kunnskap om regulering av lipider i blodet og nivået av lipider i plasma. Resultatene har potensial for å utvikle nye prinsipper for lipidsenkende behandling. Forskningsprosjektene våre omfatter studier av funksjon og regulering av low density lipoprotein (LDL) reseptoren og hvilke signalveier som er involvert i LDL-metabolismen. Vi har i tillegg prosjekter med fokus på high density lipoprotein (HDL)-metabolismen, der vi studerer efflux av kolesterol ut av cellene, og hvordan kolesterol estere overføres fra HDL til very low density lipoprotein og LDL. Med bioinformatisk modellering i kombinasjon med funksjonelle våtlabsforsøk ønsker vi også å klargjøre funksjonsmodeller for proteinene vi studerer. Flere av prosjektene våre er en del av den utvidede funksjonelle diagnostikken som supplerer genetisk utredning hos EHG, og kan resultere i nye diagnostiske metoder som tilbys pasienter med hyperlipidemi. Forskningsgruppen inkluderer også forskning knyttet til den kliniske eller diagnostiske virksomheten, deriblant å beskrive funn ved genetisk utredning og registerkoblingsprosjekt for å kartlegge sykdomsrisiko hos pasienter med påvist mutasjon som årsak til kardiomyopati eller arytmi, som ledd i kaskadescreening.

Prosjekter

- Genetiske og funksjonelle underliggende årsak til ekstreme lipidverdier i en større kohort - Tromsø-studien.
- I 2021 startet vi et større klinisk prosjekt der vi har studert autoantistoff som mulig årsak til forskjellige hyperlipidemier. Som første resultat av dette prosjektet etablerte vi i 2023 en ny diagnostisk analyse hos EHG som tilbys pasienter med hypertriglyseridemi.
- I 2023 startet vi i et stort klinisk prosjekt der vi med et nytt diagnostisk WGS lipidpanel, samt RNAseq og autoantistoff-analyser ønsker å undersøke ukjente årsaker til hyperlipidemi. Som ledd i dette prosjektet vil vi etablere metoder for funksjonell karakterisering av silent-mutasjoner og dype intronvarianter som vil supplere genetisk variantvurdering ved EHG.
- Registerkoplingsprosjekter for å kartlegge sykdomsrisiko hos pasienter med påvist mutasjon som årsak til kardiomyopati eller arytmie, som ledd i kaskadescreening.

Samarbeid

Forskningsgruppen samarbeider bredt med andre relevante kliniske avdelinger, Lipidklinikken, pasientforeninger, Nasjonal kompetansetjeneste for familiær hyperkolesterolemi, og Universitetet i Oslo i aktuelle prosjekter. M Mahmood Hussain (NYU Long Island School of Medicine, Mineola, USA), Marianne Abifadel og Mathilde Varret (Paris Cité University and Sorbonne Paris Nord University, Frankrike), Helle Wangensteen (Section for Pharmaceutical Chemistry, UiO).

System Evolution

Forskningsgruppelider Simon Rayner
Seksjon for forskning og utvikling



Gruppens primære forskningsfokus er å forstå hvordan systemer utvikler seg som respons på ytre påvirkninger.

Et åpenbart eksempel på evolusjon i et biologisk system er når et patogen, f.eks. et koronavirus, muterer for å unngå en vaksine. Slike evolusjonære mekanismer finnes også i andre systemer, slik som at det humane genomet har utviklet seg som en respons på miljøet, og spesifikke populasjoner har distinkte genetiske egenskaper knyttet til geografisk plassering. Hvordan vitenskapelige publikasjoner påvirkes av mål som impact factor er også et eksempel. Forskere kan f.eks. publisere forskning som får høyere rangering hvis de fokuserer på virus som HIV eller influensa, i stedet for forsømte patogener der resultatene gjerne publiseres i tidsskrifter med lavere impact factor. Vi undersøker hvert av disse systemene ved å utvikle en rekke programvareverktøy og algoritmer, og definerer målemetoder for å identifisere og kvantifisere endringer.

I våre studier av utviklingen av det humane genomet fokuserer vi på de ikke-kodende regionene i genomet og undersøker hvordan genetiske og epigenetiske endringer påvirker reguleringskontrollen. En av våre interesser er den regulerende rollen til mikroRNA (miRNA). Dette er korte RNA-segmenter som regulerer genuttrykk ved å binde seg til 3'UTR i målgenet. I stedet for å utføre standard miRNA-studier som identifiserer enkelte miRNA som er assosiert med en spesifikk tilstand (f.eks. kreft), er vi interessert i miRNAs rolle når det gjelder å skape stabilitet i biologiske systemer og undersøke deres innvirkning på type 2-diabetes. Vi samarbeider med flere fransk-, latin- og engelskspråklige forskningsgrupper i Afrika, bl.a. la Fondation Congolaise pour la Recherche Medicale i Kongo, Centro de Investigaçao em Saude de Angola i Angola, og Addis Ababa University i Etiopia.

Vi bruker offentlig tilgjengelige data i dette arbeidet, men dette dekker ikke alltid våre behov, og vi utfører også egne eksperimentelle studier. Dette inkluderer standardeksperimenter som Next Generation Sequence for å profilere miRNA- og mRNA-uttrykk og tilhørende regulatoriske nettverk, men også mer avanserte teknologier som Single Cell Spatial Sequencing. Vi har f.eks. brukt denne teknikken til å karakterisere hjerneorganoider for å kartlegge effekten av infeksjon med humant cytomegalovirus på hjernens utvikling hos nyfødte.

Til slutt er vi interessert i standardisering og integrering av data. FAIR-prinsippene (Findable, Accessible, Interoperable and Reusable) gir et rammeverk for å definere de grunnleggende elementene som kreves for å støtte effektiv datahåndtering, men det er fortsatt en utfordring å implementere FAIR-prinsippene. Vi har utviklet plattformen Globally Accessible Distributed Data Sharing (GADDS) for å legge til rette for FAIR-liknende datadeling i tverrfaglige forskningssamarbeid. Plattformen består av (i) et blockchain-basert system for kvalitetskontroll av metadata, (ii) et privat skylignende lagringssystem og (iii) et versjonskontrollsystem. GADDS bruker containerteknologi, noe som gir minimale maskinvarestandarder og enkel skalerbarhet, og tilbyr desentralisert tillit via åpenhet om metadata, noe som letter datautveksling og samarbeid. Gruppen deltar i Hybrid Technology Hub – Organoid on a Chip (senter for fremragende forskning), og utvikler standardiserte beregningsløsninger og gjør datautvinning (datamining).

Samarbeid

Luo Minhua (Wuhan Inst. of Virology, Chinese Academy of Sciences), Markos Abebe (Armauer Hansen Research Inst., Addis Ababa, Ethiopia), Tao Xiaoyan, (Chinese Centre for Disease Control), Susanne Dudmann (Dept of Microbiology, OUS), Francine Ntoumi (Congolese Foundation for Medical Research), Andreas Matussek, OUS), Eusebio Macete (Centro de Investigação em Saúde de Manhiça (CISM), Mozambique), Jocelyne Neto de Vasconcelos, (Centro de Investigação em Saúde de Angola, Angola, Republic of Congo), Tesfaye Tessema (Addis Ababa University, Ethiopia).

Forskningsgruppe for arvelig kreft

Forskningsgruppeleder Eli Marie Grindedal
Seksjon for arvelig Kreft



Vi har som mål å utvikle kunnskap som vil forbedre risikoprediksjon, tidlig oppdagelse, forebygging og persontilpasset behandling for pasienter med arvelig disposisjon for kreft. Evaluering av helsetilbudet til pasientene gjennomføres ved at de inkluderes i kvalitets- og forskningsprosjekter. Forsknings- og kvalitetsregister med tilhørende biobank er etablert for formålet.

Prosjekter

Internasjonale prosjekter

- GAPPS (Clinical outcomes in Gastric Adenocarcinoma and Proximal Polyposis of the Stomach); University of British Columbia (Canada), Haukeland.
- IMPACT (Identification of Men With a Genetic Predisposition to Prostate Cancer); Institute of Cancer Research (UK). Vår forskningsgruppe gjennomfører studie om risiko for prostatakreft hos menn med genfeil i et av MMR-genene.
- PRACTICAL (Prostate Cancer Association Group to Investigate Cancer Associated Alterations in the Genome); Institute of Cancer Research (UK).

- Genrpros (Analysing outcomes after prostate cancer diagnosis and treatment in carriers of rare germline mutations in cancer predisposition genes); Institute of Cancer Research (UK).
- TUBA-WISPII (TUBectomy With Delayed Oophorectomy in High Risk Women to Assess the Safety of Prevention); ledes av University Medical Center Nijmegen og MD Anderson. Prosjektansvarlig ved OUS er Anne Dørum v/seksjon for gynekologisk kreft.

Nasjonale prosjekter

- KNEP – Kreftforeningens Nasjonale Ekspertgruppe for Pankreaskreftforskning. Forskningsgruppen leder arbeidspakken om medisinsk genetikk
- PREPAIRD-studien (Persontilpasset oppfølging for tidlig diagnostikk og forebygging av pankreaskreft hos personer med arvelig økt risiko).
- FARVERIK-studien- (Forebygging av ARVelig kReft hos Kvinner). Doktorgradsprosjekt; Hanne Kjensli Hyldebrandt. Flere understudier: Effekt av hysterektomi på gjennomføring av coloscopi ved Lynch Syndrom, risiko for endometrie- og tarmkreft ved genfeil i *PMS2*, kjennetegn og risiko for brystkreft hos kvinner med genfeil i *BRCA1/BRCA2*, valg av forebyggende fjerning av bryst hos kvinner med genfeil i *BRCA1/BRCA2*.
- INTERPRET-studien, kvalitetsstudie; pasienters erfaringer med paneltesting for arvelig kreft.
- Autofagi og kreftutvikling hos pasienter med genfeil i *FLCN*; prosjektansvarlig Helene Knævelsrud v/Institutt for kreftforskning (OUS).
- Senvirkninger etter forebyggende fjerning av eggstokker; ledes av Nora Johansen v/Sørlandet Sykehus.

Samarbeid

Institute of Cancer Research (UK), National Cancer Institute (USA), University of British Columbia (Canada), Medisinsk genetiske avdelinger i Norge, Kliniske avdelinger ved OUS, Kreftregisteret.

Digitale løsninger for genomisk medisin

Forskningsgruppeleder Dag E. Undlien



Gruppen utvikler nye IKT-verktøy som gjør det mulig å implementere nye genomiske teknologier generelt, og storskala DNA sekvensering spesielt, som diagnostiske verktøy i helsevesenet. Formålet er å fasilitere innføring av persontilpasset medisin i det norske helsevesenet gjennom å utvikle skalerbare løsninger for genombasert presisjonsdiagnostikk. Gruppen jobber tett med de laboratediagnostiske enhetene i avdelingen, og løsningene som utvikles springer ofte ut av brukerbehov i disse enhetene.

Med våre innovasjoner ønsker vi å øke kvaliteten, effektiviteten og skalerbarheten til genomisk medisin. Gruppen har fått innvilget flere innovasjonsprosjekter fra Norges Forskningsråd det siste tiåret. I 2021 fikk vi midler til innovasjonsprosjektet *Automation of clinical genetic variant interpretation*. I tillegg til internt forskningsarbeid er det ansatt en postdoc og en Phd student på dette prosjektet. Av nye løsninger i 2023 kan nevnes en forbedret metode med tilhørende IKT-løsning for å vurdere betydningen av segregasjon ved variantvurderinger som er utviklet av stipendiari Christian Carrozosa under veiledning av Magnus Vigeland.

Samarbeid

Gruppen har et bredt nasjonalt og internasjonalt samarbeid. Vi jobber tett med flere industriaktører hvor DNV er en av de mest sentrale. Vi samarbeider aktivt med juridisk fakultet (UiO) og juridisk avdeling (OUS) om juridiske problemstillinger. Av internasjonalt samarbeid vil vi særlig trekke fram samarbeidet innen Nordic Alliance for Clinical Genomics ([Home / The Nordic Alliance for Clinical Genomics \(nordicclinicalgenomics.org\)](https://www.nordicclinicalgenomics.org))

Produkter og publikasjoner

Vi har utviklet flere IKT-løsninger; se <https://www.ous-research.no/home/digigen/Products/19426> og DOFler.



Publikasjoner 2023

Originale forskningsartikler og oversiktsartikler publisert i 2023. Kilde: publika.no

1. Adams MN, Croft LV, Urquhart A, Saleem MAM, Rockstroh A, **Duijf PHG**, Thomas PB, Ferguson GP, Najib IM, Shah ET, Bolderson E, Nagaraj S, Williams ED, Nelson CC, O'Byrne KJ, Richard DJ **Ba** (2023). **hSSB1 (NABP2/OBFC2B) modulates the DNA damage and androgen-induced transcriptional response in prostate cancer**. *Prostate*, 83 (7), 628-640. DOI [10.1002/pros.24496](https://doi.org/10.1002/pros.24496), PubMed [36811381](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36811381/) (Details)
2. **Akkouh IA**, Ueland T, Szabo A, **Hughes T**, Smeland OB, **Andreassen OA**, **Osete JR**, **Djurovic S** (2023). **Longitudinal Transcriptomic Analysis of Human Cortical Spheroids Identifies Axonal Dysregulation in the Prenatal Brain as a Mediator of Genetic Risk for Schizophrenia**. *Biol Psychiatry* (in press). DOI [10.1016/j.biopsych.2023.08.017](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2023.08.017), PubMed [37661009](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37661009/) Cristin [2201012](https://cristin.hi.no/2201012) (Details)
3. **Almaas R**, **Atneosen-Åsegg M**, **Ytre-Arne ME**, **Melheim M**, **Sorte HS**, **Cízková D**, **Reims HM**, **Bezrouk A**, **Harrison SP**, **Strand J**, **Hermansen JU**, **Andersen SS**, **Eiklid KL**, **Mokrý J**, **Sullivan GJ**, **Stray-Pedersen A** (2023). **Aagenaes syndrome/lymphedema cholestasis syndrome 1 is caused by a founder variant in the 5'-untranslated region of UNC45A**. *JHepatol*, 79 (4), 945-954. DOI [10.1016/j.jhep.2023.05.037](https://doi.org/10.1016/j.jhep.2023.05.037), PubMed [37328071](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37328071/) Cristin [2176236](https://cristin.hi.no/2176236) (Details)
4. **Álvarez I**, **Tirado-Herranz A**, **Alvarez-Palomo B**, **Osete JR**, **Edel MJ** (2023). **Proteomic Analysis of Human iPSC-Derived Neural Stem Cells and Motor Neurons Identifies Proteasome Structural Alterations**. *Cells*, 12 (24). DOI [10.3390/cells12242800](https://doi.org/10.3390/cells12242800), PubMed [38132120](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38132120/) Cristin [2224006](https://cristin.hi.no/2224006) (Details)
5. **Andersen EL**, **Solberg MG**, **Walle-Hansen MM**, **Enger S**, **Onarheim S**, **Olufsen M**, **Berge T**, **Christoffersen IE**, **Ulimoen SR**, **Tveit A** (2023). **Feasibility of Patient-Managed ECG Recordings to Detect the Time of Atrial Fibrillation Recurrence after Electrical Cardioversion: Results from the PRE-ELECTRIC Study**. *Cardiology*, 148 (4), 347-352. DOI [10.1159/000530304](https://doi.org/10.1159/000530304), PubMed [37040720](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37040720/) Cristin [2176911](https://cristin.hi.no/2176911) (Details)
6. **Asl ER**, **Rostamzadeh D**, **Duijf PHG**, **Mafi S**, **Mansoori B**, **Barati S**, **Cho WC**, **Mansoori B** (2023). **Mutant P53 in the formation and progression of the tumor microenvironment: Friend or foe**. *Life Sci*, 315, 121361. DOI [10.1016/j.lfs.2022.121361](https://doi.org/10.1016/j.lfs.2022.121361), PubMed [36608871](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36608871/) Cristin [2138011](https://cristin.hi.no/2138011) (Details)
7. **Bang L**, **Bahrami S**, **Hindley G**, **Smeland OB**, **Røddevand L**, **Jaholkowski PP**, **Shadrin A**, **Connell KSO**, **Frei O**, **Lin A**, **Rahman Z**, **Cheng W**, **Parker N**, **Fan CC**, **Dale AM**, **Djurovic S**, **Bulik CM**, **Andreassen OA** (2023). **Genome-wide analysis of anorexia nervosa and major psychiatric disorders and related traits reveals genetic overlap and identifies novel risk loci for anorexia nervosa**. *Transl Psychiatry*, 13 (1), 291. DOI [10.1038/s41398-023-02585-1](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02585-1), PubMed [37658054](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37658054/) Cristin [2176971](https://cristin.hi.no/2176971) (Details)
8. **Barker-Clarke R**, **Gray JM**, **Tadele DS**, **Hinczewski M**, **Scott JG** (2023). **Maintaining, masking, and mimicking selection: the interplay of cell-intrinsic and cell-extrinsic effects upon eco-evolutionary dynamics**. *bioRxiv*. DOI [10.1101/2023.03.15.532871](https://doi.org/10.1101/2023.03.15.532871), PubMed [36993598](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36993598/) (Details)
9. **Bassi N**, **Hovland HN**, **Rasheed K**, **Jarhelle E**, **Pedersen N**, **Mchaina EK**, **Bakkan SME**, **Iversen N**, **Høberg-Vetti H**, **Haukanes BI**, **Knappskog PM**, **Aukrust I**, **Ognedal E**, **Van Ghelue M** (2023). **Functional analyses of rare germline BRCA1 variants by transcriptional activation and homologous recombination repair assays**. *BMC Cancer*, 23 (1), 368. DOI [10.1186/s12885-023-10790-w](https://doi.org/10.1186/s12885-023-10790-w), PubMed [37085799](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37085799/) Cristin [2147339](https://cristin.hi.no/2147339) (Details)
10. **Bhatia S**, **Gunter JH**, **Burgess JT**, **Adams MN**, **O'Byrne K**, **Thompson EW**, **Duijf PH** (2023). **Stochastic epithelial-mesenchymal transitions diversify non-cancerous lung cell behaviours**. *Transl Oncol*, 37, 101760. DOI [10.1016/j.tranon.2023.101760](https://doi.org/10.1016/j.tranon.2023.101760), PubMed [37611490](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37611490/) Cristin [2173716](https://cristin.hi.no/2173716) (Details)
11. **Birkenæs V**, **Refsum Bakken N**, **Frei E**, **Jaholkowski P**, **Smeland OB**, **Tesfaye M**, **Agartz I**, **Susser E**, **Bresnahan M**, **Røysamb E**, **Nordbø Jørgensen K**, **Nesvåg R**, **Havdahl A**, **Andreassen OA**, **Elken Sønnderby I** (2023). **Psychometric Properties and Diagnostic Associations of the Short-Form Community Assessment of Psychic Experiences in a Population-Based Sample of 29 021 Adult Men**. *Schizophr Bull*, 49 (5), 1229-1238. DOI [10.1093/schbul/sbad074](https://doi.org/10.1093/schbul/sbad074), PubMed [37262330](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37262330/) Cristin [2151913](https://cristin.hi.no/2151913) (Details)

12. **Bitarafan F**, Khodaeian M, Garrousi F, Khalesi R, Ghazi Nader D, Karimi B, Alibakhshi R, Garshasbi M (2023). **Reporting a novel growth hormone receptor gene variant in an Iranian consanguineous pedigree with Laron syndrome: a case report.** BMC Endocr Disord, 23 (1), 155. DOI [10.1186/s12902-023-01388-1](https://doi.org/10.1186/s12902-023-01388-1), PubMed [37474955](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37474955/) Cistin [2177413](https://cistin.no/2177413) (Details)
13. Bitter H, Midtvedt Ø, Gunnarsson R, Lande A (2023). **[A woman in her thirties with frequent mucosal ulcers]**. Tidsskr Nor Laegeforen, 143 (8). DOI [10.4045/tidsskr.22.0650](https://doi.org/10.4045/tidsskr.22.0650), PubMed [37254975](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37254975/) (Details)
14. **Bjørnstad PM, Aaløkken R, Åsheim J, Sundaram AYM, Felde CN, Østby GH, Dalland M, Sjursen W, Carrizosa C, Vigeland MD, Sorte HS, Sheng Y, Ariansen SL, Grindedal EM, Gilfillan GD** (2023). **A 39 kb structural variant causing Lynch Syndrome detected by optical genome mapping and nanopore sequencing.** Eur J Hum Genet (in press). DOI [10.1038/s41431-023-01494-7](https://doi.org/10.1038/s41431-023-01494-7), PubMed [38030917](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38030917/) Cistin [2213114](https://cistin.no/2213114) (Details)
15. **Boen R, Kaufmann T, Frei O, van der Meer D, Djurovic S, Andreassen OA, Selmer KK, Alnæs D, Sønderby IE** (2023). **No signs of neurodegenerative effects in 15q11.2 BP1-BP2 copy number variant carriers in the UK Biobank.** Transl Psychiatry, 13 (1), 61. DOI [10.1038/s41398-023-02358-w](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02358-w), PubMed [36807331](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36807331/) Cistin [2134103](https://cistin.no/2134103) (Details)
16. **Boen R, Kaufmann T, van der Meer D, Frei O, Agartz I, Ames D, Andersson M, Armstrong NJ, Artiges E, Atkins JR, Bauer J, Benedetti F, Boomsma DI, Brodaty H, Brosch K, Buckner RL, Cairns MJ, Calhoun V, Caspers S, Cichon S, Corvin AP, Crespo-Facorro B, Dannlowski U, David FS, de Geus EJC et al.** (2023). **Beyond the Global Brain Differences: Intra-individual Variability Differences in 1q21.1 Distal and 15q11.2 BP1-BP2 Deletion Carriers.** Biol Psychiatry, 95 (2), 147-160. DOI [10.1016/j.biopsych.2023.08.018](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2023.08.018), PubMed [37661008](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37661008/) Cistin [2211892](https://cistin.no/2211892) (Details)
17. Brun MK, Bjørlykke KH, **Viken MK, Stenvik GE, Klaasen RA, Gehin JE, Warren DJ, Sexton J, Sandanger Ø, Kvien TK, Mørk C, Haavardsholm EA, Jahnsen J, Goll GL, Lie BA, Bolstad N, Jørgensen KK, Syversen SW** (2023). **HLA-DQ2 is associated with anti-drug antibody formation to infliximab in patients with immune-mediated inflammatory diseases.** J Intern Med, 293 (5), 648-655. DOI [10.1111/joim.13616](https://doi.org/10.1111/joim.13616), PubMed [36843323](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36843323/) Cistin [2155194](https://cistin.no/2155194) (Details)
18. **Chaudhry FA, Sajjad TA, Heiberg A** (2023). **[Not Available]**. Tidsskr Nor Laegeforen, 143 (18). DOI [10.4045/tidsskr.23.0733](https://doi.org/10.4045/tidsskr.23.0733), PubMed [38088291](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38088291/) (Details)
19. Cheng W, Parker N, Karadag N, Koch E, Hindley G, Ickick R, Shadrin A, O'Connell KS, Bjella T, Bahrami S, Rahman Z, Tesfaye M, Jaholkowski P, **Røddevand L, Holen B, Lagerberg TV, Steen NE, Djurovic S, Dale AM, Frei O, Smeland OB, Andreassen OA** (2023). **The relationship between cannabis use, schizophrenia, and bipolar disorder: a genetically informed study** Lancet Psychiatry, 10 (6), 441-451. DOI [10.1016/S2215-0366\(23\)00143-8](https://doi.org/10.1016/S2215-0366(23)00143-8), PubMed [37208114](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37208114/) Cistin [2152039](https://cistin.no/2152039) (Details)
20. **Cockerell I, Christensen J, Høei-Hansen CE, Holst L, Grenaa Frederiksen M, Issa-Epe AI, Nedregaard B, Solhoff R, Heimdal K, Johannessen Landmark C, Lund C, Nærland T** (2023). **Effectiveness and safety of everolimus treatment in patients with tuberous sclerosis complex in real-world clinical practice.** Orphanet J Rare Dis, 18 (1), 377. DOI [10.1186/s13023-023-02982-1](https://doi.org/10.1186/s13023-023-02982-1), PubMed [38042867](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38042867/) Cistin [2213704](https://cistin.no/2213704) (Details)
21. Dahll LK, **Westbye AB, Vinorum K, Sejersted Y, Barøy T, Thorsby PM, Hammerstad SS** (2023). **Clinical and Biochemical Characteristics of Untreated Adult Patients With Resistance to Thyroid Hormone Alpha.** J Endocr Soc, 7 (8), bvad089. DOI [10.1210/jendso/bvad089](https://doi.org/10.1210/jendso/bvad089), PubMed [37469961](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37469961/) Cistin [2166107](https://cistin.no/2166107) (Details)
22. Daniel P, Balušíková K, Václavíková R, Šeborová K, Ransdorfová Š, Valeriánová M, Wei L, Jelínek M, Tlapáková T, **Fleischer T, Kristensen VN, Souček P, Ojima I, Kovář J** (2023). **ABC1 Amplicon Contains Cyclic AMP Response Element-Driven TRIP6 Gene in Taxane-Resistant MCF-7 Breast Cancer Sublines.** Genes (Basel), 14 (2). DOI [10.3390/genes14020296](https://doi.org/10.3390/genes14020296), PubMed [36833223](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36833223/) Cistin [2154509](https://cistin.no/2154509) (Details)
23. Darst BF, Shen J, Madduri RK, Rodriguez AA, Xiao Y, Sheng X, Saunders EJ, Dadaev T, Brook MN, Hoffmann TJ, Muir K, Wan P, Le Marchand L, Wilkens L, Wang Y, Schleutker J, MacInnis RJ, Cybulski C, Neal DE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Batra J, Clements JA, Cancer BioResource AP, Grönberg H et al. (2023). **Evaluating approaches for constructing polygenic risk scores for prostate cancer in men of African and European ancestry.** Am J Hum Genet, 110 (7), 1200-1206. DOI [10.1016/j.ajhg.2023.05.010](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2023.05.010), PubMed [37311464](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37311464/) Cistin [2176457](https://cistin.no/2176457) (Details)

24. Davidson B, Doutel D, Holth A, **Nymoén DA** (2023). **Claudin-10 is a new candidate prognostic marker in metastatic high-grade serous carcinoma.** *Virchows Arch*, 482 (6), 975-982. DOI [10.1007/s00428-023-03541-6](https://doi.org/10.1007/s00428-023-03541-6), PubMed [37067588](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37067588/) Cristin [2158290](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2158290) (Details)
25. Davidson B, Doutel D, Holth A, **Nymoén DA** (2023). **Correction to: Claudin-10 is a new candidate prognostic marker in metastatic high-grade serous carcinoma.** *Virchows Arch* (in press). DOI [10.1007/s00428-023-03567-w](https://doi.org/10.1007/s00428-023-03567-w), PubMed [37261507](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37261507/) (Details)
26. de Graaf M, Langeveld J, Post J, **Carrizosa C**, Franz E, Izquierdo-Lara RW, Elsinga G, Heijnen L, Been F, van Beek J, Schilperoort R, Vriend R, Fanoy E, de Schepper EIT, Koopmans MPG, Medema G (2023). **Capturing the SARS-CoV-2 infection pyramid within the municipality of Rotterdam using longitudinal sewage surveillance.** *Sci Total Environ*, 883, 163599. DOI [10.1016/j.scitotenv.2023.163599](https://doi.org/10.1016/j.scitotenv.2023.163599), PubMed [37100150](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37100150/) Cristin [2158350](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2158350) (Details)
27. de la Peña Avalos B, Tropée R, **Duijf PHG**, Dray E (2023). **EYA4 promotes breast cancer progression and metastasis through its role in replication stress avoidance.** *Mol Cancer*, 22 (1), 158. DOI [10.1186/s12943-023-01861-4](https://doi.org/10.1186/s12943-023-01861-4), PubMed [37777742](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37777742/) Cristin [2187744](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2187744) (Details)
28. de Rojas I, Moreno-Grau S, Tesi N, Grenier-Boley B, Andrade V, Jansen IE, Pedersen NL, Stringa N, Zettergren A, Hernández I, Montreal L, Antúnez C, Antonell A, Tankard RM, Bis JC, Sims R, Bellenguez C, Quintela I, González-Perez A, Calero M, Franco-Macías E, Macías J, Blesa R, Cervera-Carles L, Menéndez-González M et al. (2023). **Author Correction: Common variants in Alzheimer's disease and risk stratification by polygenic risk scores.** *Nat Commun*, 14 (1), 716. DOI [10.1038/s41467-023-36192-x](https://doi.org/10.1038/s41467-023-36192-x), PubMed [36759603](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36759603/) (Details)
29. Diaz-Lundahl S, Nørstebø SF, Klem TB, **Gilfillan GD**, **Dalland M**, Gillund P, Krogenæs A (2023). **The microbiota of uterine biopsies, cytobrush and vaginal swabs at artificial insemination in Norwegian red cows.** *Theriogenology*, 209, 115-125. DOI [10.1016/j.theriogenology.2023.06.024](https://doi.org/10.1016/j.theriogenology.2023.06.024), PubMed [37390751](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37390751/) Cristin [2169709](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2169709) (Details)
30. Docherty AR, Mullins N, Ashley-Koch AE, Qin X, Coleman JRI, Shabalin A, Kang J, Murnyak B, Wendt F, Adams M, Campos AI, DiBlasi E, Fullerton JM, Kranzler HR, Bakian AV, Monson ET, Rentería ME, Walss-Bass C, **Andreassen OA**, Behera C, Bulik CM, Edenberg HJ, Kessler RC, Mann JJ, Nurnberger JI et al. (2023). **GWAS Meta-Analysis of Suicide Attempt: Identification of 12 Genome-Wide Significant Loci and Implication of Genetic Risks for Specific Health Factors.** *Am J Psychiatry*, 180 (10), 723-738. DOI [10.1176/appi.ajp.21121266](https://doi.org/10.1176/appi.ajp.21121266), PubMed [37777856](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37777856/) (Details)
31. Falch CM, Arlien-Søborg MC, Dal J, **Sundaram AYM**, **Michelsen AE**, **Ueland T**, Olsen LG, **Heck A**, **Bollerslev J**, Jørgensen JOL, **Olarescu NC** (2023). **Gene expression profiling of subcutaneous adipose tissue reveals new biomarkers in acromegaly.** *Eur J Endocrinol*, 188 (3). DOI [10.1093/ajendo/ivad031](https://doi.org/10.1093/ajendo/ivad031), PubMed [36895180](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36895180/) Cristin [2157795](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2157795) (Details)
32. Figlioli G, Billaud A, Ahearn TU, Antonenkova NN, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Blok MJ, Bogdanova NV, Bonanni B, Burwinkel B, Camp NJ, Campbell A, Castelao JE, Cessna MH, Chanock SJ, NBCS Collaborators, Czene K, Devilee P, Dörk T, Engel C, Eriksson M, Fasching PA et al. (2023). **FANCM missense variants and breast cancer risk: a case-control association study of 75,156 European women.** *Eur J Hum Genet*, 31 (5), 578-587. DOI [10.1038/s41431-022-01257-w](https://doi.org/10.1038/s41431-022-01257-w), PubMed [36707629](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36707629/) Cristin [2161166](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2161166) (Details)
33. Figlioli G, Billaud A, Wang Q, Bolla MK, Dennis J, Lush M, Kvist A, Adank MA, Ahearn TU, Antonenkova NN, Auvinen P, Behrens S, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Bonanni B, Brüning T, Camp NJ, Campbell A, Castelao JE, Cessna MH, Nbcsc Collaborators, Czene K, Devilee P, Dörk T et al. (2023). **Spectrum and Frequency of Germline FANCM Protein-Truncating Variants in 44,803 European Female Breast Cancer Cases.** *Cancers (Basel)*, 15 (13). DOI [10.3390/cancers15133313](https://doi.org/10.3390/cancers15133313), PubMed [37444426](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37444426/) Cristin [2176573](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2176573) (Details)
34. Fominykh V, Shadrin AA, Jaholkowski PP, Bahrami S, **Athanasu L**, Wightman DP, Uffelmann E, Posthuma D, **Selbæk G**, Dale AM, **Djurovic S**, **Frei O**, **Andreassen OA** (2023). **Shared genetic loci between Alzheimer's disease and multiple sclerosis: Crossroads between neurodegeneration and immune system.** *Neurobiol Dis*, 183, 106174. DOI [10.1016/j.nbd.2023.106174](https://doi.org/10.1016/j.nbd.2023.106174), PubMed [37286172](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37286172/) Cristin [2153725](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hu-2153725) (Details)
35. Fornes O, Av-Shalom TV, Korecki AJ, Farkas RA, Arenillas DJ, **Mathelier A**, Simpson EM, Wasserman WW (2023). **OnTarget: in silico design of MiniPromoters for targeted**

- delivery of expression.** *Nucleic Acids Res*, 51 (W1), W379-W386. DOI [10.1093/nar/gkad375](https://doi.org/10.1093/nar/gkad375), PubMed [37166953](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37166953/) Cistin [2172540](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2172540) (Details)
36. Frerker N, Karlsen TA, Stensland M, Nyman TA, **Rayner S**, Brinchmann JE (2023). **Comparison between articular chondrocytes and mesenchymal stromal cells for the production of articular cartilage implants.** *Front Bioeng Biotechnol*, 11, 1116513. DOI [10.3389/fbioe.2023.1116513](https://doi.org/10.3389/fbioe.2023.1116513), PubMed [36896010](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36896010/) Cistin [2155791](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2155791) (Details)
37. **Gamage TH**, Grabmayr H, Horvath F, Fahrner M, **Misceo D**, **Louch WE**, Gunnes G, Pullisaar H, Reseland JE, Lyngstadaas SP, **Holmgren A**, **Amundsen SS**, Rathner P, Cerofolini L, Ravera E, Krobath H, Luchinat C, Renger T, Müller N, Romanin C, **Frengen E** (2023). **A single amino acid deletion in the ER Ca²⁺ sensor STIM1 reverses the in vitro and in vivo effects of the Stormorken syndrome-causing R304W mutation.** *Sci Signal*, 16 (771), eadd0509. DOI [10.1126/scisignal.add0509](https://doi.org/10.1126/scisignal.add0509), PubMed [36749824](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36749824/) Cistin [2146738](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2146738) (Details)
38. **Haftorn KL**, Denault WRP, Lee Y, **Page CM**, **Romanowska J**, **Lyle R**, Næss ØE, Kristjansson D, Magnus PM, Håberg SE, Bohlin J, Jugessur A (2023). **Nucleated red blood cells explain most of the association between DNA methylation and gestational age.** *Commun Biol*, 6 (1), 224. DOI [10.1038/s42003-023-04584-w](https://doi.org/10.1038/s42003-023-04584-w), PubMed [36849614](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36849614/) Cistin [2130785](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2130785) (Details)
39. Hamis S, Somervuo P, Ågren JA, **Tadele DS**, Kesseli J, Scott JG, Nykter M, Gerlee P, Finkelshtein D, Ovaskainen O (2023). **Spatial cumulant models enable spatially informed treatment strategies and analysis of local interactions in cancer systems.** *J Math Biol*, 86 (5), 68. DOI [10.1007/s00285-023-01903-x](https://doi.org/10.1007/s00285-023-01903-x), PubMed [37017776](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37017776/) Cistin [2143038](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2143038) (Details)
40. **Heimli M**, **Flåm ST**, **Hjorthaug HS**, Trinh D, **Frisk M**, Dumont KA, **Ribarska T**, **Tekli X**, **Saare M**, **Lie BA** (2023). **Multimodal human thymic profiling reveals trajectories and cellular milieu for T agonist selection.** *Front Immunol*, 13, 1092028. DOI [10.3389/fimmu.2022.1092028](https://doi.org/10.3389/fimmu.2022.1092028), PubMed [36741401](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36741401/) Cistin [2129379](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2129379) (Details)
41. **Heimli M**, **Tennebø Flåm S**, **Sagsveen Hjorthaug H**, **Bjørnstad PM**, Chernigovskaya M, Le QK, **Tekli X**, **Greiff V**, **Lie BA** (2023). **Human thymic putative CD8 α precursors exhibit a biased TCR repertoire in single cell AIRR-seq.** *Sci Rep*, 13 (1), 17714. DOI [10.1038/s41598-023-44693-4](https://doi.org/10.1038/s41598-023-44693-4), PubMed [37853083](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37853083/) Cistin [2195970](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2195970) (Details)
42. Hindley G, Drange OK, Lin A, Kutrolli G, Shadrin AA, Parker N, O'Connell KS, **Rødevand L**, Cheng W, Bahrami S, Karadag N, **Holen B**, Jahołkowski P, Woldeyohannes MT, **Djurovic S**, Dale AM, **Frei O**, **Ueland T**, **Smeland OB**, **Andreassen OA** (2023). **Cross-trait genome-wide association analysis of C-reactive protein level and psychiatric disorders.** *Psychoneuroendocrinology*, 157, 106368. DOI [10.1016/j.psyneuen.2023.106368](https://doi.org/10.1016/j.psyneuen.2023.106368), PubMed [37659117](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37659117/) Cistin [2187799](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2187799) (Details)
43. Hindley G, Shadrin AA, van der Meer D, Parker N, Cheng W, O'Connell KS, Bahrami S, Lin A, Karadag N, **Holen B**, Bjella T, Deary IJ, Davies G, Hill WD, Bressler J, Seshadri S, Fan CC, **Ueland T**, **Djurovic S**, **Smeland OB**, **Frei O**, Dale AM, **Andreassen OA** (2023). **Multivariate genetic analysis of personality and cognitive traits reveals abundant pleiotropy.** *Nat Hum Behav*, 7 (9), 1584-1600. DOI [10.1038/s41562-023-01630-9](https://doi.org/10.1038/s41562-023-01630-9), PubMed [37365406](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37365406/) Cistin [2162208](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2162208) (Details)
44. Hjell G, Rokicki J, Szabo A, **Holst R**, **Tesli N**, Bell C, Fischer-Vieler T, **Werner MCF**, **Lunding SH**, Ormerod MBEG, Johansen IT, **Djurovic S**, **Ueland T**, **Andreassen OA**, **Melle I**, **Lagerberg TV**, Mørch-Johnsen L, **Steen NE**, **Haukvik UK** (2023). **Impulsivity across severe mental disorders: a cross-sectional study of immune markers and psychopharmacotherapy.** *BMC Psychiatry*, 23 (1), 659. DOI [10.1186/s12888-023-05154-4](https://doi.org/10.1186/s12888-023-05154-4), PubMed [37674162](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37674162/) Cistin [2188406](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:hi-2023-01-01-2188406) (Details)
45. **Holen B**, Kutrolli G, Shadrin AA, Icick R, Hindley G, **Rødevand L**, O'Connell KS, **Frei O**, Parker N, Tesfaye M, Deak JD, Jahołkowski P, Dale AM, **Djurovic S**, **Andreassen OA**, **Smeland OB** (2023). **Genome-wide analyses reveal shared genetic architecture and novel risk loci between opioid use disorder and general cognitive ability.** *Drug Alcohol Depend*, 256, 111058 (in press). DOI [10.1016/j.drugalcdep.2023.111058](https://doi.org/10.1016/j.drugalcdep.2023.111058), PubMed [38244365](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38244365/) (Details)
46. **Holen B**, Shadrin AA, Icick R, Filiz TT, Hindley G, **Rødevand L**, O'Connell KS, Hagen E, **Frei O**, Bahrami S, Cheng W, Parker N, Tesfaye M, Jahołkowski P, Karadag N, Dale AM, **Djurovic S**, **Smeland OB**, **Andreassen OA** (2023). **Genome-wide analyses reveal novel opioid use disorder loci and genetic overlap with schizophrenia, bipolar disorder, and major**

- depression.** *Addict Biol*, 28 (6), e13282. DOI [10.1111/adb.13282](https://doi.org/10.1111/adb.13282), PubMed [37252880](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37252880) [Cristin 2156051 \(Details\)](#)
47. Hope S, Shadrin AA, Lin A, Bahrami S, Rødevand L, Frei O, Hübenette SJ, Cheng W, Hindley G, Nag H, Ulstein L, Efrim-Budisteanu M, O'Connell K, Dale AM, Djurovic S, Nærland T, Andreassen OA (2023). **Bidirectional genetic overlap between autism spectrum disorder and cognitive traits.** *Transl Psychiatry*, 13 (1), 295. DOI [10.1038/s41398-023-02563-7](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02563-7), PubMed [37709755](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37709755) [Cristin 2178576 \(Details\)](#)
48. Hovland HN, Mchaina EK, Høberg-Vetti H, Ariansen SL, Sjursen W, Van Ghelue M, Haukanes BI, Knappskog PM, Aukrust I, Ognedal E (2023). **Functional Analyses of Rare Germline Missense BRCA1 Variants Located within and outside Protein Domains with Known Functions.** *Genes (Basel)*, 14 (2). DOI [10.3390/genes14020262](https://doi.org/10.3390/genes14020262), PubMed [36833189](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36833189) [Cristin 2133366 \(Details\)](#)
49. Huang X, Duijf PHG, Sriram S, Perera G, Vasani S, Kenny L, Leo P, Punyadeera C (2023). **Circulating tumour DNA alterations: emerging biomarker in head and neck squamous cell carcinoma.** *J Biomed Sci*, 30 (1), 65. DOI [10.1186/s12929-023-00953-z](https://doi.org/10.1186/s12929-023-00953-z), PubMed [37559138](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37559138) [Cristin 2179604 \(Details\)](#)
50. Huang X, Leo P, Jones L, Duijf PHG, Hartel G, Kenny L, Vasani S, Punyadeera C (2023). **A comparison between mutational profiles in tumour tissue DNA and circulating tumour DNA in head and neck squamous cell carcinoma - A systematic review.** *Mutat Res Rev Mutat Res*, 793, 108477 (in press). DOI [10.1016/j.mrrev.2023.108477](https://doi.org/10.1016/j.mrrev.2023.108477), PubMed [37977279](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37977279) [\(Details\)](#)
51. Husain RA, Jiao X, Hennings JC, Giesecke J, Palsule G, Beck-Wödl S, Osmanović D, Bjørge K, Mir A, Ilyas M, Abbasi SM, Efthymiou S, Dominik N, Maroofian R, Houlden H, Rankin J, Pagnamenta AT, Nashabat M, Altwaijri W, Alfadhel M, Umair M, Khouj E, Reardon W, El-Hattab AW, Mekki M et al. (2023). **Biallelic NUDT2 variants defective in mRNA decapping cause a neurodevelopmental disease.** *Brain* (in press). DOI [10.1093/brain/awad434](https://doi.org/10.1093/brain/awad434), PubMed [38141063](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38141063) [\(Details\)](#)
52. Icick R, Shadrin A, Holen B, Karadag N, Parker N, O'Connell K, Frei O, Bahrami S, Høegh M, Lagerberg T, Cheng W, Seibert T, Djurovic S, Dale A, Zhou H, Edenberg H, Gelernter J, Smeland O, Hindley G, Andreassen O (2023). **Identification of Novel Loci and Cross-Disorder Pleiotropy Through Multi-Ancestry Genome-Wide Analysis of Alcohol Use Disorder in Over One Million Individuals.** *Res Sq.* DOI [10.21203/rs.3.rs-3755915/v1](https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-3755915/v1), PubMed [38196616](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38196616) [\(Details\)](#)
53. Izquierdo-Lara RW, Heijnen L, Oude Munnink BB, Schapendonk CME, Elsinga G, Langeveld J, Post J, Prasad DK, Carrizosa C, Been F, van Beek J, Schilperoort R, Vriend R, Fanoy E, de Schepper EIT, Sikkema RS, Molenkamp R, Aarestrup FM, Medema G, Koopmans MPG, de Graaf M (2023). **Rise and fall of SARS-CoV-2 variants in Rotterdam: Comparison of wastewater and clinical surveillance.** *Sci Total Environ*, 873, 162209. DOI [10.1016/j.scitotenv.2023.162209](https://doi.org/10.1016/j.scitotenv.2023.162209), PubMed [36796689](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36796689) [Cristin 2154408 \(Details\)](#)
54. Jacob P, Lindelöf H, Rustad CF, Sutton VR, Moosa S, Udupa P, Hammarsjö A, Bhavani GS, Batkovskyyte D, Tveten K, Dalal A, Horemuzova E, Nordgren A, Tham E, Shah H, Merckoll E, Orellana L, Nishimura G, Girisha KM, Grigelioniene G (2023). **Clinical, genetic and structural delineation of RPL13-related spondyloepimetaphyseal dysplasia suggest extra-ribosomal functions of eL13.** *NPJ Genom Med*, 8 (1), 39. DOI [10.1038/s41525-023-00380-x](https://doi.org/10.1038/s41525-023-00380-x), PubMed [37993442](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37993442) [Cristin 2201775 \(Details\)](#)
55. Jaholkowski P, Hindley GFL, Shadrin AA, Tesfaye M, Bahrami S, Nerhus M, Rahman Z, O'Connell KS, Holen B, Parker N, Cheng W, Lin A, Rødevand L, Karadag N, Frei O, Djurovic S, Dale AM, Smeland OB, Andreassen OA (2023). **Genome-wide Association Analysis of Schizophrenia and Vitamin D Levels Shows Shared Genetic Architecture and Identifies Novel Risk Loci.** *Schizophr Bull*, 49 (6), 1654-1664. DOI [10.1093/schbul/sbad063](https://doi.org/10.1093/schbul/sbad063), PubMed [37163672](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37163672) [Cristin 2211868 \(Details\)](#)
56. Jaholkowski P, Shadrin AA, Jangmo A, Frei E, Tesfaye M, Hindley GFL, Haram M, Rahman Z, Athanasiu L, Bakken NR, Holen B, Fominykh V, Kutrolli G, Parekh P, Parker N, Rødevand L, Birkenæs V, Djurovic S, Frei O, O'Connell KS, Smeland OB, Tesli M, Andreassen OA (2023). **Associations Between Symptoms of Premenstrual Disorders and Polygenic Liability for Major Psychiatric Disorders.** *JAMA Psychiatry*, 80 (7), 738-742. DOI [10.1001/jamapsychiatry.2023.1137](https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2023.1137), PubMed [37163253](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37163253) [Cristin 2147412 \(Details\)](#)
57. Jamali A, Kristensen E, Tangeraas T, Arntsen V, Sikiric A, Kupliauskiene G, Myren-Svelstad S, Berland S, Sejersted Y, Gerstner T, Hassel B, Bindoff LA, Brodtkorb E (2023). **The**

- spectrum of pyridoxine dependent epilepsy across the age span: A nationwide retrospective observational study.** *Epilepsy Res*, 190, 107099. DOI [10.1016/j.eplepsyres.2023.107099](https://doi.org/10.1016/j.eplepsyres.2023.107099), PubMed [36731270](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36731270/) [Cristin 2128017 \(Details\)](#)
58. Jamali A, Kristensen E, Tangeraas T, Arntsen V, Sikiric A, Kupliauskiene G, Myren-Svelstad S, Berland S, [Sejersted Y](#), Gerstner T, [Hassel B](#), Bindoff LA, Brodtkorb E (2023).. **Corrigendum to "The spectrum of pyridoxine dependent epilepsy across the age span: A nationwide retrospective observational study" [Epilepsy Res. 190 (2023) 107099].** *Epilepsy Res*, 198, 107113. DOI [10.1016/j.eplepsyres.2023.107113](https://doi.org/10.1016/j.eplepsyres.2023.107113), PubMed [36906427](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36906427/) [\(Details\)](#)
59. Jensen SB, [Sheikh MA](#), [Akkouh IA](#), [Szabo A](#), O'Connell KS, [Lekva T](#), [Engh JA](#), [Agartz I](#), [Elvsåshagen T](#), Ormerod MBEG, Weibell MA, Johnsen E, Kroken RA, [Melle I](#), Drange OK, [Nærland T](#), Vaaler AE, [Westlye LT](#), [Aukrust P](#), [Djurovic S](#), Eiel Steen N, [Andreassen OA](#), [Ueland T](#) (2023). **Elevated Systemic Levels of Markers Reflecting Intestinal Barrier Dysfunction and Inflammation Are Correlated in Severe Mental Illness.** *Schizophrenia Bull*, 49 (3), 635-645. DOI [10.1093/schbul/sbac191](https://doi.org/10.1093/schbul/sbac191), PubMed [36462169](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36462169/) [Cristin 2091052 \(Details\)](#)
60. [Jiang X](#), [Liu S](#), Fu YR, Liu XJ, Li XJ, Yang B, Jiang HF, Shen ZZ, [Alemu EA](#), [Vazquez P](#), Tang Y, [Kaarbø M](#), McVoy MA, [Rayner S](#), Luo MH (2023). **Human cytomegalovirus infection perturbs neural progenitor cell fate via the expression of viral microRNAs.** *J Med Virol*, 95 (2), e28574. DOI [10.1002/jmv.28574](https://doi.org/10.1002/jmv.28574), PubMed [36772841](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36772841/) [Cristin 2153129 \(Details\)](#)
61. Kallingal A, Olszewski M, Maciejewska N, [Brankiewicz W](#), Baginski M (2023). **Cancer immune escape: the role of antigen presentation machinery.** *J Cancer Res Clin Oncol*, 149 (10), 8131-8141. DOI [10.1007/s00432-023-04737-8](https://doi.org/10.1007/s00432-023-04737-8), PubMed [37031434](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37031434/) [\(Details\)](#)
62. Karadag N, Shadrin AA, O'Connell KS, Hindley GFL, Rahman Z, Parker N, Bahrami S, Fominykh V, Cheng W, [Holen B](#), [Alvestad S](#), [Taubøll E](#), [Steen NE](#), [Djurovic S](#), Dale AM, [Frei O](#), [Andreassen OA](#), [Smeland OB](#) (2023). **Identification of novel genomic risk loci shared between common epilepsies and psychiatric disorders.** *Brain*, 146 (8), 3392-3403. DOI [10.1093/brain/awad038](https://doi.org/10.1093/brain/awad038), PubMed [36757824](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36757824/) [Cristin 2173726 \(Details\)](#)
63. Khodaeian M, [Bitarafan F](#), Garrousi F, Sardehie EA, Pak N, Hosseinpour S, Shakiba M, Falah M, Garshasbi M, Tavasoli AR (2023). **Expanding phenotype heterogeneity of NARS2 by presenting subdural hematoma and parenchymal hemorrhage.** *J Clin Lab Anal*, 37 (21-22), e24983. DOI [10.1002/jcla.24983](https://doi.org/10.1002/jcla.24983), PubMed [37950505](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37950505/) [Cristin 2206158 \(Details\)](#)
64. Kopal J, Kumar K, Saltoun K, Modenato C, Moreau CA, Martin-Brevet S, Huguet G, Jean-Louis M, Martin CO, Saci Z, Younis N, Tamer P, Douard E, Maillard AM, Rodriguez-Herreros B, Pain A, Richetin S, Kushan L, Silva AI, van den Bree MBM, Linden DEJ, Owen MJ, Hall J, Lippé S, Draganski B et al. (2023). **Rare CNVs and genome-wide profiling highlight brain structural divergence and phenotypic convergence.** *Nat Hum Behav*, 7 (6), 1001-1017 DOI [10.1038/s41562-023-01541-9](https://doi.org/10.1038/s41562-023-01541-9), PubMed [36864136](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36864136/) [Cristin 2155148 \(Details\)](#)
65. Kopal J, Kumar K, Shafiqi K, Saltoun K, Modenato C, Moreau CA, Huguet G, Jean-Louis M, Martin CO, Saci Z, Younis N, Douard E, Jizi K, Beauchamp-Chatel A, Kushan L, Silva AI, van den Bree MBM, Linden DEJ, Owen MJ, Hall J, Lippé S, Draganski B, [Sønderby IE](#), [Andreassen OA](#), Glahn DC et al. (2023). **Using rare genetic mutations to revisit structural brain asymmetry.** *bioRxiv*.. DOI [10.1101/2023.04.17.537199](https://doi.org/10.1101/2023.04.17.537199), PubMed [37131672](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37131672/) [\(Details\)](#)
66. Kumar K, Modenato C, Moreau C, Ching CRK, Harvey A, Martin-Brevet S, Huguet G, Jean-Louis M, Douard E, Martin CO, Younis N, Tamer P, Maillard AM, Rodriguez-Herreros B, Pain A, 16p11.2 European Consortium, Simons Searchlight Consortium, Kushan L, Isaev D, Alpert K, Ragothaman A, Turner JA, Wang L, Ho TC, Schmaal L, Silva AI et al. (2023). **Subcortical Brain Alterations in Carriers of Genomic Copy Number Variants.** *Am J Psychiatry*, 180 (9), 685-698. DOI [10.1176/appi.ajp.20220304](https://doi.org/10.1176/appi.ajp.20220304), PubMed [37434504](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37434504/) [Cristin 2211870 \(Details\)](#)
67. Landsend ECS, [von der Lippe C](#), Mediå L, Miller JU, [Berge KE](#), [Sigurdardottir S](#) (2023). **Relationship between physical and psychological functioning and health-related quality of life in congenital Aniridia.** *Acta Ophthalmol* (in press). DOI [10.1111/aos.16615](https://doi.org/10.1111/aos.16615), PubMed [38131258](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38131258/) [Cristin 2222931 \(Details\)](#)
68. Lazado CC, Iversen M, Johansen LH, Brenne H, [Sundaram AYM](#), Ytteborg E (2023). **Nasal responses to elevated temperature and Francisella noatunensis infection in Atlantic cod (Gadus morhua).** *Genomics*, 115 (6), 110735. DOI [10.1016/j.ygeno.2023.110735](https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2023.110735), PubMed [37898334](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37898334/) [Cristin 2188572 \(Details\)](#)

69. Lazado CC, Iversen M, **Sundaram AYM** (2023). **Comparative basal transcriptome profiles of the olfactory rosette and gills of Atlantic salmon (*Salmo salar*) unveil shared and distinct immunological features.** Genomics, 115 (3), 110632. DOI [10.1016/j.ygeno.2023.110632](https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2023.110632), PubMed [37127252](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37127252/) Cristin [2150431](https://cristin.hi.no/2150431) (Details)
70. Lekva T, Michelsen AE, Roland MCP, Norwitz ER, Estensen ME, Olstad OK, **Akkouh IA**, Henriksen T, Bollerslev J, Aukrust P, Ueland T (2023). **Increased ferroptosis in leukocytes from preeclamptic women involving the long non-coding taurine upregulated gene 1 (TUG1).** J Intern Med, 295 (2), 181-195. DOI [10.1111/joim.13732](https://doi.org/10.1111/joim.13732), PubMed [37870937](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37870937/) Cristin [2196927](https://cristin.hi.no/2196927) (Details)
71. Lekva T, **Sundaram AYM**, Roland MCP, **Åsheim J**, Michelsen AE, Norwitz ER, Aukrust P, **Gilfillan GD**, Ueland T (2023). **Platelet and mitochondrial RNA is decreased in plasma-derived extracellular vesicles in women with preeclampsia-an exploratory study.** BMC Med, 21 (1), 458. DOI [10.1186/s12916-023-03178-x](https://doi.org/10.1186/s12916-023-03178-x), PubMed [37996819](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37996819/) Cristin [2213077](https://cristin.hi.no/2213077) (Details)
72. Levi H, Carmi S, Rosset S, Yerushalmi R, Zick A, Yablonski-Peretz T, BCAC Consortium, Wang Q, Bolla MK, Dennis J, Michailidou K, Lush M, Ahearn T, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antoniou AC, Arndt V, Augustinsson A, Auvinen P, Beane Freeman L, Beckmann M, Behrens S, Bermisheva M, Bodelon C, Bogdanova NV et al. (2023). **Evaluation of European-based polygenic risk score for breast cancer in Ashkenazi Jewish women in Israel.** J Med Genet, 60 (12), 1186-1197. DOI [10.1136/jmg-2023-109185](https://doi.org/10.1136/jmg-2023-109185), PubMed [37451831](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37451831/) Cristin [2192368](https://cristin.hi.no/2192368) (Details)
73. Levy-Jurgenson A, **Tekpli X**, **Kristensen VN**, Yakhini Z (2023). **Analysis of Spatial Molecular Data.** Methods Mol Biol, 2614, 349-356. DOI [10.1007/978-1-0716-2914-7_20](https://doi.org/10.1007/978-1-0716-2914-7_20), PubMed [36587134](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36587134/) Cristin [2137162](https://cristin.hi.no/2137162) (Details)
74. Løseth S, Høyner H, Le KM, Delpire E, Kinge E, **Lande A**, **Hilmarsen HT**, Fagerheim T, Nilssen Ø, Braathen GJ (2023). **Late-onset sensory-motor axonal neuropathy, a novel SLC12A6-related phenotype.** Brain, 146 (3), 912-922. DOI [10.1093/brain/awac488](https://doi.org/10.1093/brain/awac488), PubMed [36542484](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36542484/) Cristin [2096932](https://cristin.hi.no/2096932) (Details)
75. Maltas J, **Tadele DS**, Durmaz A, McFarland CD, Hinczewski M, Scott JG (2023). **Frequency-dependent ecological interactions increase the prevalence, and shape the distribution, of pre-existing drug resistance.** bioRxiv. DOI [10.1101/2023.03.16.533001](https://doi.org/10.1101/2023.03.16.533001), PubMed [36993678](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36993678/) (Details)
76. Mansoori B, Kiani S, Mezajin AA, Zandi P, Banaie H, Rostamzadeh D, Cho WC, **Duijf PHG**, Mansoori B, Baradaran B (2023). **MicroRNA-143-5p Suppresses ER-Positive Breast Cancer Development by Targeting Oncogenic HMGA2.** Clin Breast Cancer, 23 (7), e480-e490.e3. DOI [10.1016/j.clbc.2023.07.011](https://doi.org/10.1016/j.clbc.2023.07.011), PubMed [37596147](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37596147/) Cristin [2172790](https://cristin.hi.no/2172790) (Details)
77. **Misceo D**, Lirussi L, **Strømme P**, **Sumathipala D**, Guerin A, Wolf NI, **Server A**, **Stensland M**, **Dalhus B**, Tolun A, Kroes HY, **Nyman TA**, **Nilsen HL**, **Frengen E** (2023). **A homozygous POLR1A variant causes leukodystrophy and affects protein homeostasis.** Brain, 146 (8), 3513-3527. DOI [10.1093/brain/awad086](https://doi.org/10.1093/brain/awad086), PubMed [36917474](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36917474/) Cristin [2184450](https://cristin.hi.no/2184450) (Details)
78. **Misceo D**, **Senaratne LDS**, **Mero IL**, **Sundaram AYM**, **Bjørnstad PM**, Szczałuba K, Gasperowicz P, Kamien B, **Nedregaard B**, **Holmgren A**, **Strømme P**, **Frengen E** (2023). **Novel Loss of Function Variants in CENPF Including a Large Intragenic Deletion in Patients with Strømme Syndrome.** Genes (Basel), 14 (11). DOI [10.3390/genes14111985](https://doi.org/10.3390/genes14111985), PubMed [38002928](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38002928/) Cristin [2214900](https://cristin.hi.no/2214900) (Details)
79. Mlakar V, Birkenæs V, **Elvsaaashagen T**, Ormerod MBEG, Quintana DS, **Ueland T**, **Melle I**, **Lagerberg TV**, **Djurovic S**, Martin-Ruiz C, **Steen NE**, **Andreassen OA**, **Aas M** (2023). **Telomere length and verbal learning in bipolar disorders.** J Affect Disord, 339, 555-560. DOI [10.1016/j.jad.2023.07.087](https://doi.org/10.1016/j.jad.2023.07.087), PubMed [37459977](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37459977/) Cristin [2163706](https://cristin.hi.no/2163706) (Details)
80. **Mo T**, **Brandal SHB**, **Geier OM**, **Engebråten O**, **Nilsen LB**, **Kristensen VN**, **Hole KH**, **Hompland T**, **Fleischer T**, **Seierstad T** (2023). **MRI Assessment of Changes in Tumor Vascularization during Neoadjuvant Anti-Angiogenic Treatment in Locally Advanced Breast Cancer Patients.** Cancers (Basel), 15 (18). DOI [10.3390/cancers15184662](https://doi.org/10.3390/cancers15184662), PubMed [37760629](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37760629/) Cristin [2193627](https://cristin.hi.no/2193627) (Details)
81. **Morra A**, **Mavaddat N**, **Muranen TA**, **Ahearn TU**, **Allen J**, **Andrulis IL**, **Auvinen P**, **Becher H**, **Behrens S**, **Blomqvist C**, **Bojesen SE**, **Bolla MK**, **Brauch H**, **Camp NJ**, **Carvalho S**, **Castelao JE**, **Cessna MH**, **Chang-Claude J**, **Chenevix-Trench G**, **NBCS Collaborators**, **Czene K**, **Decker B**, **Dennis J**, **Dörk T**, **Dorling L** et al. (2023). **The impact of coding germline variants on**

- contralateral breast cancer risk and survival.** Am J Hum Genet, 110 (3), 475-486. DOI [10.1016/j.ajhg.2023.02.003](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2023.02.003), PubMed [36827971](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36827971/) [Cristin 2154856 \(Details\)](#)
82. Morra A, Schreurs MAC, Andrulis IL, Anton-Culver H, Augustinsson A, Beckmann MW, Behrens S, Bojesen SE, Bolla MK, Brauch H, Broeks A, Buys SS, Camp NJ, Castela JE, Cessna MH, Chang-Claude J, Chung WK, Collaborators N, Colonna SV, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Dennis J et al. (2023). **Association of the CHEK2 c.1100delC variant, radiotherapy, and systemic treatment with contralateral breast cancer risk and breast cancer-specific survival.** Res Sq. DOI [10.21203/rs.3.rs-2569372/v1](https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-2569372/v1), PubMed [36824750](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36824750/) ([Details](#))
83. Morra A, Schreurs MAC, Andrulis IL, Anton-Culver H, Augustinsson A, Beckmann MW, Behrens S, Bojesen SE, Bolla MK, Brauch H, Broeks A, Buys SS, Camp NJ, Castela JE, Cessna MH, Chang-Claude J, Chung WK, NBCS Collaborators, Colonna SV, Couch FJ, Cox A, Cross SS, Czene K, Daly MB, Dennis J et al. (2023). **Association of the CHEK2 c.1100delC variant, radiotherapy, and systemic treatment with contralateral breast cancer risk and breast cancer-specific survival.** Cancer Med, 12 (15), 16142-16162. DOI [10.1002/cam4.6272](https://doi.org/10.1002/cam4.6272), PubMed [37401034](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37401034/) [Cristin 2242553 \(Details\)](#)
84. Mueller SH, Lai AG, Valkovskaya M, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Lush M, Abu-Ful Z, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Baert T, Freeman LEB, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen SE et al. (2023). **Aggregation tests identify new gene associations with breast cancer in populations with diverse ancestry.** Genome Med, 15 (1), 7. DOI [10.1186/s13073-022-01152-5](https://doi.org/10.1186/s13073-022-01152-5), PubMed [36703164](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36703164/) [Cristin 2145483 \(Details\)](#)
85. Muran TA, Morra A, Khan S, Barnes DR, Bolla MK, Dennis J, Keeman R, Leslie G, Parsons MT, Wang Q, Ahearn TU, Aittomäki K, Andrulis IL, Arun BK, Behrens S, Bialkowska K, Bojesen SE, Camp NJ, Chang-Claude J, Czene K, Devilee P, HEBON investigators, Domchek SM, Dunning AM, Engel C et al. (2023). **PREDICT validity for prognosis of breast cancer patients with pathogenic BRCA1/2 variants.** NPJ Breast Cancer, 9 (1), 37. DOI [10.1038/s41523-023-00546-x](https://doi.org/10.1038/s41523-023-00546-x), PubMed [37173335](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37173335/) [Cristin 2161014 \(Details\)](#)
86. Mäki-Marttunen T, Blackwell KT, [Akkouh I](#), Shadrin A, Valstad M, Elvsåshagen T, Linne ML, [Djurovic S](#), Einevoll GT, [Andreassen OA](#) (2023). **Genetic mechanisms for impaired synaptic plasticity in schizophrenia revealed by computational modelling.** bioRxiv DOI [10.1101/2023.06.14.544920](https://doi.org/10.1101/2023.06.14.544920), PubMed [37398070](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37398070/) ([Details](#))
87. [Normann LS](#), [Haugen MH](#), [Hongisto V](#), [Aure MR](#), [Leivonen SK](#), [Kristensen VN](#), [Tahiri A](#), [Engebraaten O](#), [Sahlberg KK](#), [Mælandsmo GM](#) (2023). **High-throughput screen in vitro identifies dasatinib as a candidate for combinatorial treatment with HER2-targeting drugs in breast cancer.** PLoS One, 18 (1), e0280507. DOI [10.1371/journal.pone.0280507](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0280507), PubMed [36706086](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36706086/) [Cristin 2145486 \(Details\)](#)
88. O'Connell KS, Koch E, Lenk HÇ, [Akkouh IA](#), Hindley G, Jaholkowski P, Smith RL, [Holen B](#), Shadrin AA, [Frei O](#), [Smeland OB](#), [Steen NE](#), Dale AM, [Molden E](#), [Djurovic S](#), [Andreassen OA](#) (2023). **Polygenic overlap with body-mass index improves prediction of treatment-resistant schizophrenia.** Psychiatry Res, 325, 115217. DOI [10.1016/j.psychres.2023.115217](https://doi.org/10.1016/j.psychres.2023.115217), PubMed [37146461](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37146461/) [Cristin 2156205 \(Details\)](#)
89. Oddsson A, Sulem P, Sveinbjornsson G, Arnadottir GA, Steinhorsdottir V, Halldorsson GH, Atlason BA, Oskarsson GR, Helgason H, Nielsen HS, Westergaard D, Karjalainen JM, Katrinardottir H, Fridriksdottir R, Jensson BO, Tragante V, Ferkingstad E, Jonsson H, Gudjonsson SA, Beyter D, Moore KHS, Thordardottir HB, Kristmundsdottir S, Stefansson OA, Rantapää-Dahlqvist S et al. (2023). **Deficit of homozygosity among 1.52 million individuals and genetic causes of recessive lethality.** Nat Commun, 14 (1), 3453. DOI [10.1038/s41467-023-38951-2](https://doi.org/10.1038/s41467-023-38951-2), PubMed [37301908](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37301908/) [Cristin 2154367 \(Details\)](#)
90. Oddsson A, Sulem P, Sveinbjornsson G, Arnadottir GA, Steinhorsdottir V, Halldorsson GH, Atlason BA, Oskarsson GR, Helgason H, Nielsen HS, Westergaard D, Karjalainen JM, Katrinardottir H, Fridriksdottir R, Jensson BO, Tragante V, Ferkingstad E, Jonsson H, Gudjonsson SA, Beyter D, Moore KHS, Thordardottir HB, Kristmundsdottir S, Stefansson OA, Rantapää-Dahlqvist S, [Sønderby IE](#), Didriksen M, Stridh P, Haavik J, Tryggvadottir L, [Frei O](#), Walters GB, Kockum I, Hjalgrim H, Olafsdottir TA, Selbaek G, Nyegaard M, Erikstrup C, Brodersen T, Saevarsdottir S, Olsson T, Nielsen KR, Haraldsson A, Bruun MT, Hansen TF, DBDS Genomic Consortium, Steingrimsdottir T, Jacobsen RL, Lie RT, [Djurovic S](#) et al. (2023). **Publisher Correction: Deficit of homozygosity among 1.52 million individuals and**

- genetic causes of recessive lethality.** Nat Commun, 14 (1), 3923. DOI [10.1038/s41467-023-39492-4](https://doi.org/10.1038/s41467-023-39492-4), PubMed [37400429](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37400429/) (Details)
91. Olstad EW, Nordeng HME, **Lyle R**, Gervin K (2023). **No impact of prenatal paracetamol and folic acid exposure on cord blood DNA methylation in children with attention-deficit/hyperactivity disorder.** Front Genet, 14, 1204879. DOI [10.3389/fgene.2023.1204879](https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1204879), PubMed [37396039](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37396039/) Cristin [2163615](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2163615) (Details)
92. Olstad EW, Nordeng HME, Sandve GK, **Lyle R**, Gervin K (2023). **Effects of prenatal exposure to (es)citalopram and maternal depression during pregnancy on DNA methylation and child neurodevelopment.** Transl Psychiatry, 13 (1), 149. DOI [10.1038/s41398-023-02441-2](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02441-2), PubMed [37147306](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37147306/) Cristin [2150551](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2150551) (Details)
93. **Osete JR**, Akkouh IA, Ievglevskiy O, Vandenberghe M, **de Assis DR**, Ueland T, Kondratskaya E, Holen B, Szabo A, **Hughes T**, Smeland OB, Steen VM, Andreassen OA, **Djurovic S** (2023). **Transcriptional and functional effects of lithium in bipolar disorder iPSC-derived cortical spheroids.** Mol Psychiatry, 28 (7), 3033-3043. DOI [10.1038/s41380-023-01944-0](https://doi.org/10.1038/s41380-023-01944-0), PubMed [36653674](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36653674/) Cristin [2115607](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2115607) (Details)
94. Parker N, Cheng W, Hindley GFL, O'Connell KS, Karthikeyan S, Holen B, Shadrin AA, Rahman Z, Karadag N, Bahrami S, Lin A, Steen NE, Ueland T, Aukrust P, **Djurovic S**, Dale AM, Smeland OB, Frei O, Andreassen OA (2023). **Genetic Overlap Between Global Cortical Brain Structure, C-Reactive Protein, and White Blood Cell Counts.** Biol Psychiatry, 95 (1), 62-71. DOI [10.1016/j.biopsych.2023.06.008](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2023.06.008), PubMed [37348803](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37348803/) Cristin [2172777](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2172777) (Details)
95. Parker N, Cheng W, Hindley GFL, Parekh P, Shadrin AA, Maximov II, Smeland OB, **Djurovic S**, Dale AM, Westlye LT, Frei O, Andreassen OA (2023). **Psychiatric disorders and brain white matter exhibit genetic overlap implicating developmental and neural cell biology.** Mol Psychiatry (in press). DOI [10.1038/s41380-023-02264-z](https://doi.org/10.1038/s41380-023-02264-z), PubMed [37759039](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37759039/) Cristin [2188811](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2188811) (Details)
96. Rashidieh B, Bain AL, Tria SM, Sharma S, Stewart CA, Simmons JL, Apaja PM, **Duijf PHG**, Finnie J, Khanna KK (2023). **Alpha-B-Crystallin overexpression is sufficient to promote tumorigenesis and metastasis in mice.** Exp Hematol Oncol, 12 (1), 4. DOI [10.1186/s40164-022-00365-z](https://doi.org/10.1186/s40164-022-00365-z), PubMed [36624493](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36624493/) Cristin [2138507](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2138507) (Details)
97. Roht L, **Hyldebrandt HK**, Stormorken AT, Nordgarden H, Sijmons RH, Bos DK, Riegert-Johnson D, Mantia-Macklin S, Ilves P, Muru K, Wojcik MH, Kahre T, Öunap K (2023). **AXIN2-related oligodontia-colorectal cancer syndrome with cleft palate as a possible new feature.** Mol Genet Genomic Med, 11 (6), e2157. DOI [10.1002/mgg3.2157](https://doi.org/10.1002/mgg3.2157), PubMed [36860143](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36860143/) (Details)
98. Romanowska J, Nustad HE, Page CM, Denault WRP, Lee Y, Magnus MC, **Haftorn KL**, Gjerdevik M, Novakovic B, Saffery R, Gjessing HK, **Lyle R**, Magnus P, Håberg SE, Jugessur A (2023). **The X-factor in ART: does the use of assisted reproductive technologies influence DNA methylation on the X chromosome?** Hum Genomics, 17 (1), 35. DOI [10.1186/s40246-023-00484-6](https://doi.org/10.1186/s40246-023-00484-6), PubMed [37085889](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37085889/) Cristin [2147809](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2147809) (Details)
99. Rosa ME, Campos L, Borges BT, Santos S, Barreto YC, **de Assis DR**, Hyslop S, de Souza VQ, Vinadé L, Dal Belo CA (2023). **Fipronil affects cockroach behavior and olfactory memory.** J Exp Biol, 226 (8). DOI [10.1242/jeb.245239](https://doi.org/10.1242/jeb.245239), PubMed [36970762](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36970762/) Cristin [2158385](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2158385) (Details)
100. **Rydland A**, **Heinicke F**, **Flåm ST**, Mjaavatten MD, **Lie BA** (2023). **Small extracellular vesicles have distinct CD81 and CD9 tetraspanin expression profiles in plasma from rheumatoid arthritis patients.** Clin Exp Med, 23 (6), 2867-2875. DOI [10.1007/s10238-023-01024-1](https://doi.org/10.1007/s10238-023-01024-1), PubMed [36826611](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36826611/) Cristin [2132116](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2132116) (Details)
101. **Rødevand L**, Rahman Z, Hindley GFL, Smeland OB, Frei O, Tekin TF, Kutrolli G, Bahrami S, Hoeseth EZ, Shadrin A, Lin A, **Djurovic S**, Dale AM, Steen NE, Andreassen OA (2023). **Characterizing the Shared Genetic Underpinnings of Schizophrenia and Cardiovascular Disease Risk Factors.** Am J Psychiatry, 180 (11), 815-826. DOI [10.1176/appi.ajp.20220660](https://doi.org/10.1176/appi.ajp.20220660), PubMed [37752828](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37752828/) Cristin [2211812](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:2211812) (Details)
102. Sakovich IS, Haapaniemi E, PID_team_Belarus, **Saarela J**, Sharapova SO (2023). **Clinical Course and Family History of Adult Patient with Novel MYSM1 Variant.** J Clin Immunol, 44 (1), 9. DOI [10.1007/s10875-023-01609-1](https://doi.org/10.1007/s10875-023-01609-1), PubMed [38129711](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38129711/) (Details)
103. Schreuder MM, Hamkour S, Siegers KE, **Holven KB**, Johansen AK, van de Ree MA, Imholz B, Boersma E, Louters L, **Bogsrud MP**, Retterstøl K, Visseren FLJ, Roeters van Lennep JE, Koopal C (2023). **LDL cholesterol targets rarely achieved in familial hypercholesterolemia patients: A sex and gender-specific analysis.** Atherosclerosis,

- 384, 117117. DOI [10.1016/j.atherosclerosis.2023.03.022](https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2023.03.022), PubMed [37080805](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37080805/) Cristin [2159039](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2159039) ([Details](#))
104. Slattery O, [Dahle MK](#), [Sundaram AYM](#), Nowak BF, Gjessing MC, [Solhaug A](#) (2023). **Functional and molecular characterization of the Atlantic salmon gill epithelium cell line ASG-10; a tool for *in vitro* gill research.** *Front Mol Biosci*, 10, 1242879. DOI [10.3389/fmolb.2023.1242879](https://doi.org/10.3389/fmolb.2023.1242879), PubMed [37916189](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37916189/) Cristin [2169947](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2169947) ([Details](#))
105. [Spildrejorde M](#), Samara A, Sharma A, [Leithaug M](#), [Falck M](#), [Modafferi S](#), [Sundaram AYM](#), Acharya G, Nordeng H, [Eskeland R](#), [Gervin K](#), [Lyle R](#) (2023). **Multi-omics approach reveals dysregulated genes during hESCs neuronal differentiation exposure to paracetamol.** *iScience*, 26 (10), 107755. DOI [10.1016/j.isci.2023.107755](https://doi.org/10.1016/j.isci.2023.107755), PubMed [37731623](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37731623/) Cristin [2191761](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2191761) ([Details](#))
106. Srinivasan S, Kryza T, Bock N, Tse BW, Sokolowski KA, Panchadsaram J, Moya L, Stephens C, Dong Y, Röhl J, Alinezhad S, Vela I, Perry-Keene JL, Buzacott K, IMPACT Study, Gago-Dominguez M, PROFILE Study Steering Committee, Schleutker J, Maier C, Muir K, Tangen CM, Gronberg H, Pashayan N, Albanes D, Wolk A et al. (2023). **Biochemical activity induced by a germline variation in *KLK3* (PSA) associates with cellular function and clinical outcome in prostate cancer.** *Res Sq*. DOI [10.21203/rs.3.rs-2650312/v1](https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-2650312/v1), PubMed [37034758](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37034758/) ([Details](#))
107. [Steen CB](#), Luca BA, Alizadeh AA, Gentles AJ, Newman AM (2023). **Profiling Cellular Ecosystems at Single-Cell Resolution and at Scale with EcoTyper.** *Methods Mol Biol*, 2629, 43-71. DOI [10.1007/978-1-0716-2986-4_4](https://doi.org/10.1007/978-1-0716-2986-4_4), PubMed [36929073](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36929073/) ([Details](#))
108. [Steen NE](#), Rahman Z, Szabo A, Hindley GFL, Parker N, Cheng W, Lin A, O'Connell KS, [Sheikh MA](#), Shadrin A, Bahrami S, Karthikeyan S, Hoseth EZ, Dale AM, [Aukrust P](#), [Smeland OB](#), [Ueland T](#), [Frei O](#), [Djurovic S](#), [Andreassen OA](#) (2023). **Shared Genetic Loci Between Schizophrenia and White Blood Cell Counts Suggest Genetically Determined Systemic Immune Abnormalities.** *Schizophr Bull*, 49 (5), 1345-1354. DOI [10.1093/schbul/sbad082](https://doi.org/10.1093/schbul/sbad082), PubMed [37319439](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37319439/) Cristin [2189083](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2189083) ([Details](#))
109. [Strøm TB](#), [Asprusten E](#), [Laerdahl JK](#), Øygard I, Hussain MM, [Bogsrud MP](#), [Leren TP](#) (2023). **Missense mutation Q384K in the APOB gene affecting the large lipid transfer module of apoB reduces the secretion of apoB-100 in the liver without reducing the secretion of apoB-48 in the intestine.** *J Clin Lipidol*, 17 (6), 800-807. DOI [10.1016/j.jacl.2023.08.009](https://doi.org/10.1016/j.jacl.2023.08.009), PubMed [37718180](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37718180/) Cristin [2192752](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2192752) ([Details](#))
110. [Strøm TB](#), [Tveita AA](#), [Bogsrud MP](#), [Leren TP](#) (2023). **Molecular genetic testing and measurement of levels of GPIHBP1 autoantibodies in patients with severe hypertriglyceridemia: The importance of identifying the underlying cause of hypertriglyceridemia.** *J Clin Lipidol* (in press). DOI [10.1016/j.jacl.2023.11.002](https://doi.org/10.1016/j.jacl.2023.11.002), PubMed [37981531](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37981531/) Cristin [2215430](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2215430) ([Details](#))
111. [Teigen M](#), [Ølnes ÅS](#), [Bjune K](#), [Leren TP](#), [Bogsrud MP](#), [Strøm TB](#) (2023). **Functional characterization of missense variants affecting the extracellular domains of ABCA1 using a fluorescence-based assay.** *J Lipid Res*, 65 (1), 100482. DOI [10.1016/j.jlr.2023.100482](https://doi.org/10.1016/j.jlr.2023.100482), PubMed [38052254](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38052254/) ([Details](#))
112. Tesfaye M, Jaholkowski P, Hindley GFL, Shadrin AA, Rahman Z, Bahrami S, Lin A, [Holen B](#), Parker N, Cheng W, [Rødevand L](#), [Frei O](#), [Djurovic S](#), Dale AM, [Smeland OB](#), O'Connell KS, [Andreassen OA](#) (2023). **Shared genetic architecture between irritable bowel syndrome and psychiatric disorders reveals molecular pathways of the gut-brain axis.** *Genome Med*, 15 (1), 60 DOI [10.1186/s13073-023-01212-4](https://doi.org/10.1186/s13073-023-01212-4), PubMed [37528461](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37528461/) Cristin [2182190](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2182190) ([Details](#))
113. Tislevoll BS, Hellesøy M, Fagerholt OHE, Gullaksen SE, Srivastava A, Birkeland E, Kleftogiannis D, [Ayuda-Durán P](#), Piechaczyk L, [Tadele DS](#), Skavland J, Baliakas P, Hovland R, Andresen V, Seternes OM, Tvedt THA, Aghaeepour N, Gavasso S, Porkka K, [Jonassen I](#), [Fløisand Y](#), [Enserink J](#), Blaser N, Gjertsen BT (2023). **Early response evaluation by single cell signaling profiling in acute myeloid leukemia.** *Nat Commun*, 14 (1), 115. DOI [10.1038/s41467-022-35624-4](https://doi.org/10.1038/s41467-022-35624-4), PubMed [36611026](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36611026/) Cristin [2138498](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2138498) ([Details](#))
114. Torsvik A, Brattbakk HR, Trentani A, Holdhus R, [Stansberg C](#), Bartz-Johannessen CA, [Hughes T](#), [Steen NE](#), [Melle I](#), [Djurovic S](#), [Andreassen OA](#), Steen VM (2023). **Patients with schizophrenia and bipolar disorder display a similar global gene expression signature in whole blood that reflects elevated proportion of immature neutrophil cells with association to lipid changes.** *Transl Psychiatry*, 13 (1), 147. DOI [10.1038/s41398-023-02442-1](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02442-1), PubMed [37147304](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37147304/) Cristin [2156684](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2156684) ([Details](#))

115. Tsagakis I, **Rayner S** (2023). **An open chat with...Simon Rayner**. FEBS Open Bio, 13 (2), 214-216. DOI [10.1002/2211-5463.13543](https://doi.org/10.1002/2211-5463.13543), PubMed [36562681](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36562681/) ([Details](#))
116. Vahid MR, Brown EL, **Steen CB**, Zhang W, Jeon HS, Kang M, Gentles AJ, Newman AM (2023) **High-resolution alignment of single-cell and spatial transcriptomes with CytoSPACE** Nat Biotechnol, 41 (11), 1543-1548. DOI [10.1038/s41587-023-01697-9](https://doi.org/10.1038/s41587-023-01697-9), PubMed [36879008](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36879008/) Cristin [2155205](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2155205) ([Details](#))
117. van der Meer D, Cheng W, Rokicki J, Fernandez-Cabello S, Shadrin A, **Smeland OB**, Ehrhart F, Gülöksüz S, Pries LK, Lin B, Rutten BPF, van Os J, O'Donovan M, Richards AL, **Steen NE**, **Djurovic S**, **Westlye LT**, **Andreassen OA**, **Kaufmann T**, , (2023). **Clustering Schizophrenia Genes by Their Temporal Expression Patterns Aids Functional Interpretation**. Schizophr Bull (in press). DOI [10.1093/schbul/sbad140](https://doi.org/10.1093/schbul/sbad140), PubMed [37824720](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37824720/) ([Details](#))
118. Ververi A, Zagaglia S, Menzies L, Baptista J, Caswell R, Baulac S, Ellard S, Lynch S, Genomics England Research Consortium, Jacques TS, Chawla MS, **Heier M**, **Kulseth MA**, **Mero IL**, Våtevik AK, Kraoua I, Ben Rhouma H, Ben Younes T, Miladi Z, Ben Youssef Turki I, Jones WD, Clement E, Eltze C, Mankad K, Merve A et al. (2023). **Germline homozygous missense DEPDC5 variants cause severe refractory early-onset epilepsy, macrocephaly and bilateral polymicrogyria**. Hum Mol Genet, 32 (4), 580-594. DOI [10.1093/hmg/ddac225](https://doi.org/10.1093/hmg/ddac225), PubMed [36067010](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36067010/) Cristin [2161112](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2161112) ([Details](#))
119. **Vigeland MD** (2023). **Two-locus identity coefficients in pedigrees**. G3 (Bethesda), 13 (2). DOI [10.1093/g3journal/jkac326](https://doi.org/10.1093/g3journal/jkac326), PubMed [36525359](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36525359/) Cristin [2133173](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2133173) ([Details](#))
120. **Vigeland MD**, **Flåm ST**, **Vigeland MD**, Espeland A, Zucknick M, Wigemyr M, Bråten LCH, Gjefsen E, Zwart JA, Storheim K, Pedersen LM, Selmer K, **Lie BA**, Gervin K, The Aim Study Group (2023). **Long-Term Use of Amoxicillin Is Associated with Changes in Gene Expression and DNA Methylation in Patients with Low Back Pain and Modic Changes**. Antibiotics (Basel), 12 (7). DOI [10.3390/antibiotics12071217](https://doi.org/10.3390/antibiotics12071217), PubMed [37508313](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37508313/) Cristin [2179083](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2179083) ([Details](#))
121. Viste R, Follin LF, Kornum BR, **Lie BA**, **Viken MK**, **Thorsby PM**, **Rootwelt T**, Christensen JAE, Knudsen-Heier S (2023). **Increased muscle activity during sleep and more RBD symptoms in H1N1-(Pandemrix)-vaccinated narcolepsy type 1 patients compared with their non-narcoleptic siblings**. Sleep, 46 (3). DOI [10.1093/sleep/zsac316](https://doi.org/10.1093/sleep/zsac316), PubMed [36562330](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36562330/) Cristin [2157445](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2157445) ([Details](#))
122. **Vitelli V**, **Fleischer T**, **Ankill J**, Arjas E, Frigessi A, **Kristensen VN**, **Zucknick M** (2023). **Transcriptomic pan-cancer analysis using rank-based Bayesian inference**. Mol Oncol, 17 (4), 548-563. DOI [10.1002/1878-0261.13354](https://doi.org/10.1002/1878-0261.13354), PubMed [36562628](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36562628/) Cristin [2102671](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2102671) ([Details](#))
123. Wang A, Shen J, Rodriguez AA, Saunders EJ, Chen F, Janivara R, Darst BF, Sheng X, Xu Y, Chou AJ, Benlloch S, Dadaev T, Brook MN, Plym A, Sahimi A, Hoffman TJ, Takahashi A, Matsuda K, Momozawa Y, Fujita M, Laisk T, Figuerêdo J, Muir K, Ito S, Liu X et al. (2023). **Characterizing prostate cancer risk through multi-ancestry genome-wide discovery of 187 novel risk variants**. Nat Genet, 55 (12), 2065-2074. DOI [10.1038/s41588-023-01534-4](https://doi.org/10.1038/s41588-023-01534-4), PubMed [37945903](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37945903/) Cristin [2206018](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2206018) ([Details](#))
124. Wen L, Wang XZ, Qiu Y, Zhou YP, Zhang QY, Cheng S, Sun JY, Jiang XJ, **Rayner S**, Britt WJ, Chen J, Hu F, Li FC, Luo MH, Cheng H (2023). **SOX2 downregulation of PML increases HCMV gene expression and growth of glioma cells**. PLoS Pathog, 19 (4), e1011316. DOI [10.1371/journal.ppat.1011316](https://doi.org/10.1371/journal.ppat.1011316), PubMed [37058447](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37058447/) Cristin [2158925](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2158925) ([Details](#))
125. Wiedmann MKH, **Steinsvåg IV**, Dinh T, **Vigeland MD**, Larsson PG, **Hjorthaug H**, **Sheng Y**, **Mero IL**, **Selmer KK** (2023). **Whole-exome sequencing in moyamoya patients of Northern-European origin identifies gene variants involved in Nitric Oxide metabolism: A pilot study**. Brain Spine, 3, 101745. DOI [10.1016/j.bas.2023.101745](https://doi.org/10.1016/j.bas.2023.101745), PubMed [37383439](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37383439/) Cristin [2150596](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2150596) ([Details](#))
126. Wortinger LA, Shadrin AA, Szabo A, Nerland S, Smelror RE, Jørgensen KN, Barth C, Andreou D, Thoresen M, **Andreassen OA**, **Djurovic S**, Ursini G, **Agartz I** (2023). **The impact of placental genomic risk for schizophrenia and birth asphyxia on brain development**. Transl Psychiatry, 13 (1), 343. DOI [10.1038/s41398-023-02639-4](https://doi.org/10.1038/s41398-023-02639-4), PubMed [37938559](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37938559/) Cristin [2194952](https://cristin.hi.no/urn:nbn:no:ctin-2194952) ([Details](#))
127. Wu C, Gunnarsson EB, Myklebust EM, **Köhn-Luque A**, **Tadele DS**, **Enserink JM**, **Frigessi A**, Foo J, Leder K (2023). **Using birth-death processes to infer tumor subpopulation structure from live-cell imaging drug screening data**. ArXiv. PubMed [37396610](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37396610/) ([Details](#))

128. Zosen D, **Kondratskaya E**, Kaplan-Arabaci O, Haugen F, Paulsen RE (2023). **Antidepressants escitalopram and venlafaxine up-regulate BDNF promoter IV but down-regulate neurite outgrowth in differentiating SH-SY5Y neurons.** *Neurochem Int*, 169, 105571. DOI [10.1016/j.neuint.2023.105571](https://doi.org/10.1016/j.neuint.2023.105571), PubMed [37451345](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37451345/) Cristin [2163266](https://cristin.hi.no/2163266) ([Details](#))
129. Ølnes ÅS, **Teigen M**, Laerdahl JK, **Leren TP**, **Strøm TB**, **Bjune K** (2023). **Variants in the CETP gene affect levels of HDL cholesterol by reducing the amount, and not the specific lipid transfer activity, of secreted CETP.** *PLoS One*, 18 (12), e0294764 DOI [10.1371/journal.pone.0294764](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0294764), PubMed [38039300](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38039300/) Cristin [2215156](https://cristin.hi.no/2215156) ([Details](#))
130. Øyri LKL, Christensen JJ, Sebert S, **Thoresen M**, **Michelsen TM**, Ulven SM, Brekke HK, **Retterstøl K**, Brantsæter AL, Magnus P, **Bogsrud MP**, **Holven KB** (2023). **Maternal prenatal cholesterol levels predict offspring weight trajectories during childhood in the Norwegian Mother, Father and Child Cohort Study.** *BMC Med*, 21 (1), 43, DOI [10.1186/s12916-023-02742-9](https://doi.org/10.1186/s12916-023-02742-9), PubMed [36747215](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36747215/) Cristin [2142175](https://cristin.hi.no/2142175) ([Details](#))
131. **Aas M**, **Andreassen OA**, **Gjerstad J**, **Rødevand L**, **Hjell G**, **Johansen IT**, **Lunding SH**, Ormerod MBEG, **Lagerverg TV**, **Steen NE**, **Djurovic S**, **Akkouh I** (2023). **Expression of ANK3 moderates the association between childhood trauma and affective traits in severe mental disorders.** *Sci Rep*, 13 (1), 13845, DOI [10.1038/s41598-023-403106](https://doi.org/10.1038/s41598-023-403106), PubMed [37620394](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37620394/) Cristin [2182383](https://cristin.hi.no/2182383) ([Details](#))



Strategidokument

Utdrag fra avdelingens handlingsplan 2023-2024.

Oslo universitetssykehus skal kjennetegnes ved at:
Vi tar utgangspunkt i pasientenes perspektiv

Avdelingen skal:

- Utvikle bioinformatiske metoder for WGS for å erstatte andre metoder
- Tilbud om «åpning» av eksom (WES/WGS-data) for alvorlig syke med sterk mistanke om genetisk årsak
- Implementere HTS -analyser for fosterdiagnostiske problemstillinger
- Etablere flerregional behandlingstjeneste for PGT i samarbeid med Reproduksjonsmedisinsk avdeling og St. Olavs hospital.
- Teste verktøy for avansert beslutningsstøtte mht. variantklassifisering
- Jobbe for å få felles IKT infrastruktur/lagringsløsninger med andre avdelinger i KLM
- Bruke metodikk innen kontinuerlig forbedring for å redusere vente- og svartider

Oslo universitetssykehus skal ha et:
Arbeidsmiljø preget av åpenhet og respekt

Avdelingen skal:

- Gjennomføre hospitering mellom avdelingens seksjoner og enheter
- Tydlig definerte krav til opplæring og kompetanse
- Avdelingsseminar høsten 2024
- Aktiv deltakelse i klinikkens organisering i nye OUS (Livsvitenskapsbygget) og i klinikkens genomikkprosjekt.

Oslo universitetssykehus skal være:
Et fremragende universitetssykehus, en lærende og skapende organisasjon

Avdelingen skal:

- Utvikle og implementere nytt LIMS for diagnostikk, kjernefasiliteter og kliniske seksjoner
- Etablere tettere samarbeid driftsseksjonene og FoU-seksjonen, mulighet til å gå i dybden mht. enkeltpasienter/familier, og for metodeutvikling
- Oppdatere avdelingens kvalitetsstyringssystem ihht ny versjon ISO 15189.

Oslo universitetssykehus skal være:
En god samarbeidspartner og engasjert samfunnsaktør

Avdelingen skal:

- Etablere nasjonal database for deling av tolkede varianter, og system for å håndtere diskrepans
- Videreutvikle nasjonalt og nordisk samarbeid gjennom NACG og andre fora
- Bidra til å etablere løsninger for elektronisk bestilling av laboratorieanalyser

