




# Årsrapport 2021

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  
Lars Petter Devik  
Shutterstock

**Grafisk utforming**

Sandra Dale  
Marianne Spalder-Larsen

**Trykk**

Byråservice AS

## Innhold

Forord.....	4
Avdeling for medisinsk genetikk .....	5
Kort presentasjon av avdelingen.....	5
Avdelingens kjerneoppgaver.....	5
Organisasjonskart.....	5
Nøkkeltall 2021.....	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.....	10
Seksjon for kvalitet .....	15
Seksjon for forskning og utvikling .....	16
Spesialfunksjoner .....	16
Nasjonale funksjoner.....	16
Kjernefasilitet .....	16
48.000 COVID-19 genomer sekvensert i 2021 .....	17
Undervisning .....	19
Utdanning av studenter i medisin og helsefag.....	19
PhD-utdanning: .....	19
Spesialistutdanning .....	19
Etter og videreutdanning .....	19
Forskning .....	21
Forskningsgrupper.....	21
Publikasjoner .....	34
Strategidokument.....	46



## Forord

Året 2021 ble i likhet med året før preget av coronapandemien.

Hjemmekontor og digitale møter har gjort året annerledes og snart har vi holdt på med dette så lenge at det etter hvert er dette som føles som normalen.

Takket være konstruktive, tilpasningsdyktige og endringsvillige medarbeidere har vi greid å legge om praksis og tilpasse oss til nye rutiner på imponerende vis – takk til alle våre dyktige medarbeidere!



Planleggingen av Livsvitenskapsbygget hvor vi etter planen skal flytte inn i 2027 skrider raskt 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 femårs tid skal flytte inn. Jeg gleder meg til den dagen!

Avdelingen fortsetter å vokse å få flere medarbeidere. I 2021 har det ført til at vi i avdelingen har vedtatt å etablere en ny enhet fra og med 2022: Enhet for fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning. Det blir spennende å følge den nye enheten i året som kommer. Takk til alle, inkludert tillitsvalgte og verneombud, som bidro konstruktivt i prosessen. Et annet område preget av konstante endringer er forskningen hvor vi har fått flere nye bevilgninger og derigjennom også flere nye medarbeidere med kompetanse vi sårt trenger. Vi er heldige som har så mye og god forskning i avdelingen. Dette bidrar på avgjørende måter til at vi kan ligge i front og til enhver tid tilby våre pasienter det beste tilbudet innen genetisk utredning og diagnostikk.

Selv om vi har greid oss forbausende bra med hjemmekontor og virtuelle samtaler på Skype og Zoom er vi mange som har sett fram til å kunne bevege oss fritt og ikke minst treffe våre arbeidskolleger fysisk. I skrivende stund er de ekstraordinære smitteverntiltakene en saga blott, og livet både på og utenfor arbeidsplassen har vendt tilbake til normalen. La oss krysse fingrene for at dette vedvarer.

Takk til alle medarbeidere for stor innsats i 2021.

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 genetik

### Kort presentasjon av avdelingen

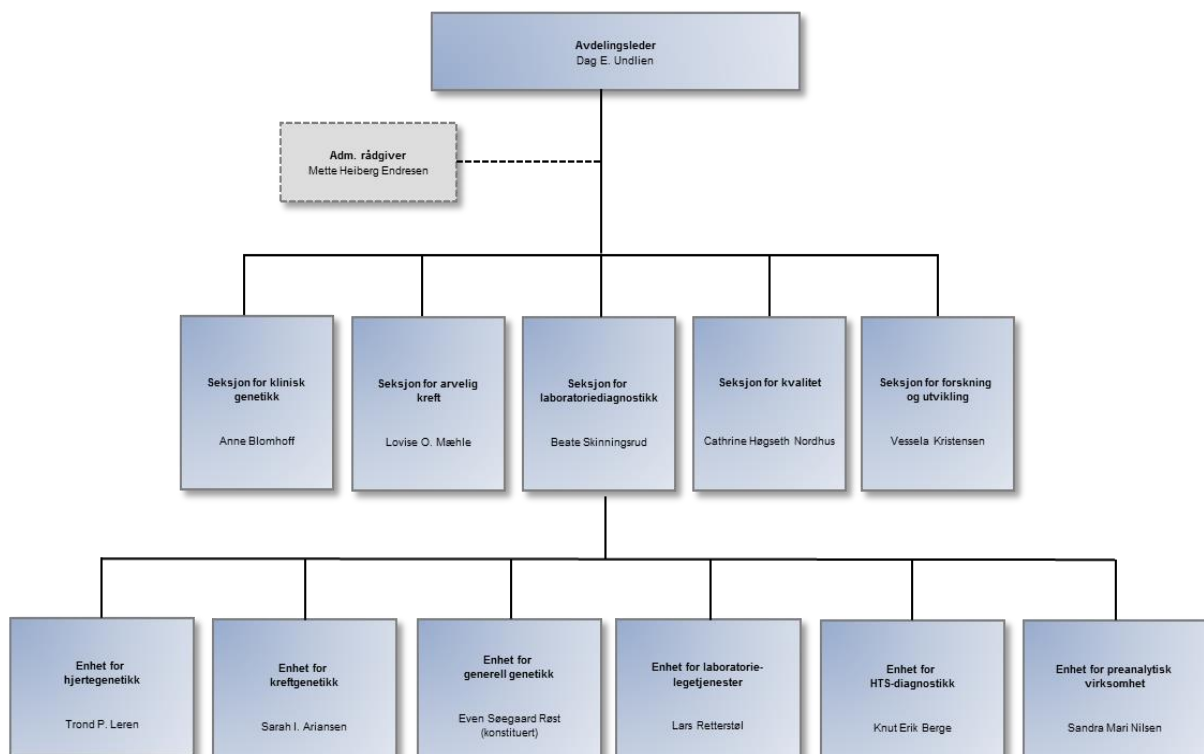
Avdeling for medisinsk genetik er landets største medisinske genetiske avdeling og er ansvarlig for å gi et godt medisinsk tilbud til pasienter med arvelige sykdommer i Helse Sør-Øst.

### Avdelingens kjerneoppgaver

Laboratoriediagnostikk, genetisk forskning, undervisning av studenter og spesialistkandidater i medisinsk genetik og kunnskapsformidling til pasienter, pårørende og den generelle befolkning om arvelige sykdommer.

### Organisasjonskart

Avdelingen er organisert i 5 seksjoner. Seksjon for laboratoriediagnostikk er den største og er delt opp i seks ulike enheter. I 2021 har det vært arbeidet med en deling av Enhet for generell genetik, ny organisasjon trer i kraft fra 1.1.2022.



- Avdelingsleder har ansvar for både OUS- og UiO funksjonene innen avdelingen. Stiplede grå bokser viser fagområder som ikke fremgår i det formelle organisasjonskartet.

## Nøkkeltall 2021

### Resultat og regnskap

Avdeling for medisinsk genetikk (i 1000NOK)	2021
Inntekter	171715
Varekostnader	78464
Lønn	160312
Andre driftskostnader	25282
<b>Årsresultat</b>	<b>1308</b>

### Aktivitet

Aktiviteten ved avdelingen har i flere år økt, og også i pandemiåret 2021 har vi klart å holde aktiviteten rimelig bra. De kliniske seksjonene har fortsatt med videokonsultasjoner der det var mulig og personer fra laboratoriet har bidratt inn i testpoliklinikken Covid 19. Endringer i bioteknologiloven som trådte i kraft høsten 2021 gjorde at veiledning aldersprenatal ble faset ut og overført til Kvinneklubben september 2021.

### Antall takstbærende analyser utført ved Avdeling for medisinsk genetikk

Seksjon	Inneliggende analyser 2020	Inneliggende analyser 2021	Polikliniske analyser 2020	Polikliniske analyser 2021
Seksjon for laboratoriediagnostikk	Svært lav	Svært lav	36249	31942
<b>Totalt antall analyser</b>	<b>Svært lav</b>	<b>Svært lav</b>	<b>36249</b>	<b>31942</b>

### Annen aktivitet

Seksjon	Antall førstegangs-konsultasjoner 2020	Totalt antall konsultasjoner 2020	Antall førstegangs-konsultasjoner 2021	Totalt antall konsultasjoner 2021
Seksjon for klinisk genetikk	1590	3278	1936	3862
Seksjon for arvelig kreft	2983	5363	3136	5925
Prenatalveiledning	3570	3721	2762	3079
Seksjon for laboratoriediagnostikk, Enhet for hjertegenetikk	582	909	553	988

## 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	2020	2021
Innleie		
Månedslønnede	177,8	185,8
Variabellønnede	33,2 (eksternt finansierte)	41,1 (inkludert ansatte NorSeq for covid sekvensering)
<b>Totalt brutto årsverk</b>	<b>211</b>	<b>226,9</b>





## 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: Anne Blomhoff

Seksjonen utfører genetisk utredning og veiledning av pasienter og familier med mistenkt eller kjent genetisk sykdom.



De vanligste kliniske problemstillingene ved seksjonen er:

- 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
- Fosterdiagnostikk (prenatal diagnostikk) til gravide med økt risiko for genetisk sykdom hos fosteret

Vi samarbeider mye med andre avdelinger ved OUS. Mesteparten av vår aktivitet foregår på vår poliklinikk, men vi utfører også tilsyn, blant annet på Avdeling for nyfødttmedisin og Barneavdelingen. Vi deltar i en rekke multi-spesialist team, for å sikre god utredning, behandling og oppfølging av ulike sjeldne og ultra-sjeldne tilstander. For noen tilstander har vi landsfunksjon, i den forstand at alle personer i Norge med den aktuelle tilstanden henvises til oss. 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 er involvert i en rekke prosjekter både nasjonalt og internasjonalt.

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

Vi gjennomførte 6941 konsultasjoner i 2021. I løpet av 2020/2021 endret vi vår polikliniske konsultasjonsform fra oppmøter til i større grad å gjennomføre videokonsultasjoner, og i 2021 ble 75 % av pasientkonsultasjonene gjennomført per video eller telefon. Fra september 2021 ble alle gravide hvor indikasjon for fosterdiagnostikk er høy alder alene, overført til Fostermedisinsk avdeling.

Seksjonen deltok i prosjektet «Animasjonsfilm med informasjon om sykehusets tilbud om fosterdiagnostikk» som vant Innovasjonsprisen 2020. Animasjonsfilmen ble publisert på hjemmesiden vår i 2021.

## Seksjon for arvelig kreft

Seksjonsleder Lovise Mæhle

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



I 2021 har vi opprettholdt arbeidet med å gi et godt, effektivt og omfattende tilbud til henviste pasienter med og uten kreft. Det er fortsatt en lett økning i antallet henvisninger. De fleste konsultasjoner, mer enn 90 %, har vært gjennomført som video- eller telefonkonsultasjoner i 2021, men det planlegges en noe større andel av konsultasjoner med fysisk frammøte når pandemien er under kontroll. I 2021 ble vår standard gentest utvidet fra 20 til 29 gener. Nå er også gener som gir mer moderat forhøyet risiko for brystkreft inkludert (ATM og CHEK2). Vi påviste mutasjon forbundet med høy risiko for kreft hos ca. 450 individer i 2021.

Vi har i 2021 på grunn av pandemien gjennomført bare ett lærings- og mestringskurs for pasienter med påvist genfeil i BRCA-gener, i motsetning til 6 – 7 kurs per år normalt. I løpet av 2022 vil vi prøve å gi tilbud til de fleste som er på venteliste

Seksjonen har en aktiv forskningsgruppe og i 2021 ble det gitt tildeling av forskningsmidler fra HSØ til nasjonal og tverrfaglig studie av personer med arvelig risiko for pankreaskreft ledet av Eli Grindedal. Stiftelsen DAM har gitt PhD-stipend til legespesialist Hanne Hyldebrandt til studier av kvinner med arvelig risiko for kreft som følges med kontroller og forebyggende operasjoner. Vi deltar også aktivt i to studier som utgår fra andre avdelinger/sykehus om kvinner og forebyggende fjerning av tuber/eggstokker.

Genesting av menn med prostatakreft og pasienter med pankreaskreft er i gang, men fortsatt er det mange av de som kunne fått et testtilbud som ikke får det.

Hjemmesidene videreutvikles kontinuerlig slik at pasienter og henvisere skal kunne finne nyttig informasjon om vårt tilbud der. Her finner de også informasjon om forskning og studier. I forbindelse med digital innkalling til konsultasjon blir pasientene presentert for lenke til våre hjemmesider.

## Seksjon for laboratoriediagnostikk

Seksjonsleder Beate Skinningsrud

Proessen med å gå fra seks til syv enheter i Seksjon for laboratoriediagnostikk pågikk gjennom hele 2021. Enhet for generell genetikk (EGG) ble delt opp i to nye omtrent like store enheter, og ansatte ble innplassert i de nye enhetene fra 1.1.22. Den ene enheten beholder navnet Enhet for generell genetikk, mens den andre enheten blir hetende Enhet for genetisk fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning (EFI). Vi er veldig glade for å ha ansatt Eline Mejlænder-Andersen og Anne Blomhoff som ledere for disse to nye enhetene. Jeg ønsker samtidig å takke for meget godt samarbeid med de ansatte som har vært involvert, og med verneombud og tillitsvalgte i denne prosessen!



Etter at ny Bioteknologilov ble vedtatt mai 2020 så har det vært et omfattende arbeide å etablere den nye fosterdiagnostiske screeningmetoden non-invasiv prenatal testing (NIPT).

Metodeetableringen av NIPT ble ledet av Bente Velle Andersson med et solid tverrfaglig team av avdelingens IKT-ressurser, leger og ingeniører. Metoden ble satt i drift fra 20.8.21. Ansvar for

utførelsen av NIPT er lagt til Enhet for fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning, i meget godt samarbeid med Enhet for preanalytisk virksomhet og Enhet for laboratorieletjenester. Prosjektet førte med seg at vi i 2021 også fikk på plass elektronisk svaroverføring av prøvesvar til rekvirenter i HSØ.

Overgang fra heleksomsekvensering (WES) til helgenomsekvensering (WGS) ble fullført i 2021, hvor det nå gjøres WES kun for spesielle indikasjoner hvor det kreves mer sekvenseringsdybde, eksempelvis mosaikktilstander. Det at vi i juli fikk vårt andre NovaSeq-instrument i hus har vært avgjørende for å kunne gjøre denne omleggingen. Vesentlige gevinster av omleggingen har vært muligheten til å få data fra mitokondrielt DNA (mtDNA) og kopitallsavvik (CNV). Etableringen av både mtDNA og CNV på WGS-data har vært omfattende prosjekter med mange involverte, og vi er nå glade for å ha løsninger på plass. Det ble mot slutten av året også søkt utvidelse av akkrediteringsomfang til å omfatte disse metodene; NIPT, mtDNA og CNV på WGS.

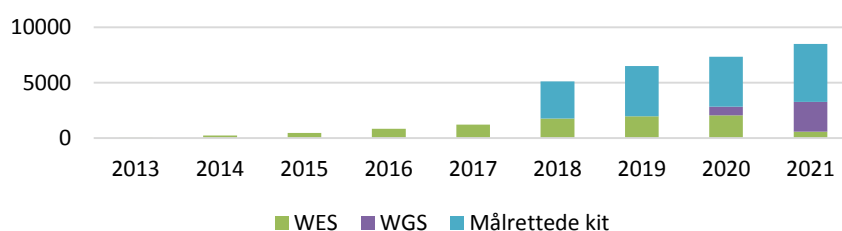
Flere ansatte har også gjort en solid jobb i planlegging av nye lokaler i Livsvitenskapsbygget, som det planlegges at vi flytter til i 2027. Detaljerte tegninger er på plass av laboratoriearelene takket være avdelingens medvirkningsgruppe.

Det har også vært jobbet med innvilgende anskaffelser i 2021. Vi gleder oss til å komme videre i prosjektet med anskaffelse av nytt laboratedatasystem (LIMS), nytt automatisk lagringsystem for DNA-prøvene våre, digital droplet PCR og optisk mapping (Saphyr Bionano) som er en ny teknologi spesielt egnet for deteksjon av komplekse strukturelle avvik. - Og ikke minst gleder vi oss til å se hverandre igjen på daglig basis med muligheter for fysiske møter nå som alle kan komme tilbake fra sine hjemmekontor!

## Faktaboks - HTS-basert diagnostikk i AMG

- Antall i 2021:
  - Eksomsekvenseringer (WES): 595
  - Genomsekvenseringer (WGS): 2691
  - Genpanel arvelig kreft, inkl. tumor: 4368
  - Genpanel kardiomyopati: 854
  - NIPT 1555
  
- Tilbud om 71 ulike genpaneler (inkl. paneler i

Utviklingen i antall diagnostiske HTS-analyser ved AMG (uten NIPT)



## Enhet for preanalytisk virksomhet

Enhetsleder Sandra Mari Nilsen



Enheten består av 11 ansatte som har ansvar for den preanalytiske håndteringen av avdelingens prøver. Enheten registrerer prøvene med korrekt analysekode i avdelingens LIMS (Swisslab), og ekstraherer blod til DNA ved bruk av QIASymphony. Enheten har også ansvar for utsendelse av avdelingens svarrapporter, kontakt med rekvirenter per brev og telefon, i tillegg til ansvar for avdelingens diagnostiske biobank. Arbeidsoppgavene fordeles på daglige tavlemøter.

Ansatte deltar i flere forbedringsprosjekter på tvers av avdelingen. Bl.a. har enheten hovedansvar for anskaffelse av automatisk lagrings- og plukkesystem for DNA-prøver, Verso S1-SE, samt planlegging for overgang til DNA-rør med 2D-barkoder. Dette er forbedringsprosjekter som vil bidra ytterligere i kvalitetssikringen av prøveflyten i laboratoriet.

Avdelingen mottok 25 330 diagnostiske prøver i 2021. 26 % av dette antallet kom til Enhet for hjertegenetikk, og ble registrert av denne enheten inn i deres laboratoriedatasystem, Lipidregisteret. Fra 2020 til 2021 har vi hatt en oppgang på 4801 prøver. Prøvemengden er i hovedsak på grunn av avdelingen sitt nyetablerte NIPT-tilbud som ble etablert siste uken i august.

## Enhet for generell genetikk

Enhetsleder Even Sjøgaard Røst



Enhet for generell genetikk (EGG) tilbyr diagnostiske og prediktive analyser innenfor et bredt spekter av genetiske sykdommer. Dette inkluderer fosterdiagnostiske analyser og hastediagnostikk av nyfødte. Enheten består av 39 ansatte og enhetsleder.

COVID-19 har ikke hemmet enhetens produktivitet i 2021. Enheten har gjennomført 12 900 analyser, der økningen fra 2020 skyldes NIPT (etablert september 2021). Ekskludert NIPT er analysevolumet likt som 2020 med 11 400 analyser. Blant disse ser vi en gradvis overføring fra eldre metoder til HTS, som hadde en 13 % økning i 2021 (2550 analyser). Enheten tolker nå DNA-varianter fra ca. 50 genpaneler med ulike indikasjoner, der antall gener som bioinformatisk filtreres for tolking spenner fra 7 til over 4000. Svartidene på Enhet for generells analyser har holdt seg jevne gjennom 2021, tross tidvise utfordringer for enkelte metoder.

Enhet for generell genetikk ansatte har deltatt i flere forbedringsprosjekter ved avdelingen i 2021. I prosjektet med fokus på implementering av kopitallsanalyse (CNV) på WGS har enheten jobbet med bioinformatikere for å utvikle og kvalitetssikre CNV-modul i ELLA. Løsningen er søkt akkreditert hos Norsk Akkreditering (NA) og tas i bruk i januar 2022. Parallell tolkning av enkeltmutasjoner og kopitallsvarianter på HTS vil suksessivt erstatte andre metoder i enheten, og strømlinjeforme både laboratoriearbeid og pasienttilbud. Enheten har også deltatt i arbeidsgruppen som har etablert NIPT ved AMG, og Enhet for generell genetikk ansatte arbeider nå med metoden i laboratoriet. I prosjektgruppen som ser på mitokondrielt DNA fra genomdata, har ansatte bidratt til å lage et rammeverk for tolkning av genetiske avvik i mitokondrielt DNA.

Enhet for generell genetikk har grunnet stort lederspenn og økt analysevolum gjennomgått en omorganiseringsprosess, og vil fra 1/1-22 deles i en ny Enhet for generell genetikk og Enhet for



fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning. Enhet for fosterdiagnostikk og infertilitetsutredning vil overta ansvaret for aCGH, NIPT, kromosomanalyser samt relevante genpaneler og fragmentanalyser.

## Enhet for kreftgenetikk

Enhetsleder Sarah Ariansen

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. 2021 har også vært preget av flere Covid-19 relatert utfordringene, særlig forsinket levering av forbruksvarer og reagenser. Til tross for mange nye tilpasninger grunnet spissmangler og reagenser til HTS custom kit, har enheten likevel klart å utnytte ressurser til å gjennomføre forbedringer som gjør analysene og prøveflyten enda mer effektiv.



Prøveantallet har økt i 2021 sammenlignet med 2020, med ca. 4360 custom HTS-analyse (3600 analyse i 2020). Gjennomsnittlige svartider i 2021 har også økt pga forsinket levering av forbruksvarer og reagenser, men flere tiltak er implementert som forhåpentligvis vil redusere risikoen for slike utfordringer i fremtiden.

Nytt av året er utvidet custom genpanel for standard kreftdiagnostikk, som inneholder flere nye gener og flere eksisterende gener hvor vi tidligere bare har kunnet tilby sanger sekvensering. Av annet forbedringsarbeid kan det nevnes at det er nå innført prosedyrer for papirløs flyt for alle metoder, samt forbedret rutine for analyse av CNV fra custom HTS-data. Prøveøkning har gjort det nødvendig med validering av 96 prøvers prosjekt på robot og nye flow-celler på nextseq - dette har økt kapasiteten på laboratorietoppsett betraktelig. Enheten har tatt i bruk flere digitale tavler, og vi kan følge både prosjektflyt med tilhørende laboratorie-informasjon og forbedringsarbeid digitalt.

## Enhet for hjertegenetikk

Enhetsleder Trond P. Leren

Virksomheten ved Enhet for hjertegenetikk har generelt vært meget god i 2021 til tross for de utfordringene som covid-19-pandemien har medført. Prøvevolumet for genteknologisk diagnostikk har vært 15,6 % høyere i 2021 enn i 2020. En viktig årsak til denne økningen er en 24,1% økning i prøver til genetisk utredning for lipidforstyrrelser. Svartidene har fortsatt å gå ned i 2021, og gjennomsnittlig svartid var på 6,4 dager. Dette inkluderer også svartiden for Next Generation Sequencing hvor gjennomsnittlig svartid i 2021 var på 12,7 dager. Antall genetiske veiledninger for kardiomyopati og arytmier har økt med 15,0 % fra 2020. Disse veiledningene har utelukkende blitt utført som videokonsultasjoner, og erfaringen med videokonsultasjoner har vært meget god. Siden 2020 har det vært en reduksjon i antall pasienter som har vært rekruttert til kaskadescreening for familiær hyperkolesterolemi på 32,1 %. En viktig årsak til dette har vært at de som er involvert i kaskadescreening, også betjener prøvemottaket hvor det har vært en økt arbeidsmengde i 2021. I tillegg har det vært noe sykefravær blant de ansatte som er involvert i kaskadescreening. Med tanke på forskningsvirksomheten, har enheten vært med på atten publikasjoner i 2021. Det er det høyeste antallet vi noen gang har hatt.



## Enhet for HTS-diagnostikk

Enhetsleder Knut Erik Berge

Ved utgangen av 2021 var det totalt 25 ansatte i enheten, hvorav 10 er tilknyttet laboratoriet og 14 bioinformatikkgruppen.

I 2021 har det vært en betydelig endring når det gjelder hvilken sekvenserings-strategi som benyttes. Etter at genomsekvensering (WGS) ble validert i 2020 har WGS blitt vår hovedsekvenseringsmetode. Dette gjenspeiles i dreiningen av antall teknisk validerte WGS- og eksomsekvenserte (WES) prøver. I 2021 utgjorde antall WGS- og WES-prøver henholdsvis 2517 og 595. Tilsvarende tall i 2020 var 498 (WGS) og 1971 (WES). WES utføres nå i all hovedsak av prøver fra pasienter med et sykdomsbilde som gir mistanke om en mosaikk-tilstand siden det ved disse problemstillingene er ønskelig med høyere sekvenseringsdybde, noe som WES sørger for. Ved både WES og WGS benytter EHD i all hovedsak en av to NovaSeq-er som vi har tilgjengelig i avdelingens lokaler i 2. etasje Nord, Bygg 25. En utfordring i 2021 har vært post-robotkapasitet siden NorSeq har tatt hånd om korona-virussekvensering, men fleksibilitet og et godt samarbeid mellom Enhet for HTS-diagnostikk og NorSeq har løst disse kapasitetsutfordringene på en upåklagelig måte.

En stadig forbedring av bioinformatiske prosesser har ført til at prøveprosesseringen i pipelinen har blitt vesentlig redusert noe som har vært en forutsetning for å kunne ta hånd om det økende antall WGS-prøver. WGS-prøver gir opphav til vesentlig større datamengder som tidligere ville ha tatt for lang tid i pipelinen. Forbedringene som blant annet innebærer en større grad av automatisering lar oss ta hånd om opptil 3 WGS-kjøringer bestående av 48 prøver i løpet av en uke. I dag analyseres prøvene enten i igjennom Dragen pipelinen på TSD eller på NorSeqs lokale infrastrukturen. Dersom prøvene analyseres lokalt overføres resultatene deretter til TSD og ELLA for variantvurdering. Dataene lagres også på TSD.

Som tidligere år har medarbeidere i Enhet for HTS diagnostikk vært involvert i flere arbeidsgrupper. NIPT ble vellykket etablert ved AMG på sensommeren 2021. I tillegg har mtDNA og CNV-calling i genomdata også nærmet seg ferdigstilling, og i skrivende stund er disse tilbudene tilgjengelig ved noen kliniske problemstillinger. Visualisering av CNV-er i ELLA har vært et stor og omfattende prosjekt, men en første trinn er ferdigstilt. Andre arbeidsgrupper som vi er involvert i er etablering av ddPCR og Bionano for bruk i diagnostikk. ddPCR vil kunne benyttes for verifisering av mosaikker påvist i sekvenseringsdata, og Bionano-teknologien vil kunne benyttes til nærmere påvisning eller karakterisering av strukturelle varianter. I tillegg er det en arbeidsgruppe som jobber med etablering av preimplantasjons genetisk testing (PGT) noe som vil være et vesentlig prosjekt i 2022.

Som tidligere år ble også i 2021 flere genpaneler etablert og oppdatert noe som bidrar til et stadig bedret diagnostisk tilbud fra avdelingens side.

## Enhet for laboratorieletjenester

Enhetsleder Lars Retterstøl

Ansatte: Enheten består nå av to overleger i 100 %-stilling, tre overleger i delt stilling mellom laboratoriet og kliniske seksjoner (50%), samt LISer på rotasjon (2 LIS om gangen) og enhetsleder. Én overlegepermisjon ble påbegynt 2021.

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.

Man har bidratt til å erstatte Sanger-sekvensering av enkelt-gener med tilbud om paneler. Dette har medført en tilsiktet og ønsket reduksjon av Sanger-sekvensering med om lag 50 % i 2021.



Det er lansert 15 nye genpaneler i pilot, og 8 genpaneler ble etablert i produksjon (etter en periode i pilot). Mange eksisterende genpaneler er oppdatert med flere gener. Neste år vil man øke innsatsen på oppdatering og hensiktsmessig strukturering av etablert paneler fremfor å lansere mange nye paneler.

Avdelingens diagnostiske tilbud utvides stadig. I 2021 har avdelingen innført NIPT, og hatt en del merarbeid med dette i form av oppstartsmøter med rekvirenter, etablering av flyt, kontakt med rekvirenter, samt ledelse midlertidig ledelse av daglig NIPT-gruppa.

Enhet for laboratorieletjenester har bidratt til kunnskapsoverføring om genetiske analyser til rekvirenter, 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: Cathrine Høgseth Nordhus

Seksjon for kvalitet har overordnet ansvar for implementering av avdelingens kvalitetssystem og for å koordinere avdelingens kvalitets- og forbedringsarbeid.

Seksjonen består av 7 medarbeidere i tillegg til seksjonsleder som alle jobber tett sammen med avdelingens ulike seksjoner og enheter.



Avdelingens laboratorium har vært akkreditert i henhold til ISO15189:2012 siden 2015 og kvalitetsseksjonen har ansvar for avdelingens fleksible akkreditering. Som en del av arbeidet for å opprettholde avdelingens akkreditering, gjennomføres regelmessige internrevisjoner. Seksjonen koordinerer avdelingens deltagelse i eksterne kvalitetskontroller for den laboratorietechniske og den kliniske delen av avdelingens ansvarsområde. Seksjonen bidrar med opplæring og rådgivning innen kvalitetsarbeid.

Seksjonens kvalitetskoordinatorer er involvert i planlegging, utvikling, validering og implementering av nye og oppdaterte testmetoder for å sikre trygg og effektiv innføring i diagnostikken, samt å påse at nye metoder inkluderes i avdelingens akkrediteringsomfang. Seksjonen har i tillegg ansvar for koordinering og oppfølging av avdelingens pågående IKT-saker mot Sykehuspartner i samarbeid med klinikkens IKT-kontakt.



Seksjonen har overordnet ansvar for å følge opp avdelingens håndtering av avvik og forbedringsforslag og alle meldte avvik gjennomgås ukentlig i avdelingens og laboratoriets ledermøter. Seksjonen har god kompetanse innen LEAN metodikk og bidrar i forbedringsarbeid både innad i avdelingen og mot andre avdelinger i klinikk for laboratoriemedisin.

Kvalitetsseksjonen har i 2021 blant annet vært involvert i utarbeidelse av animasjonsfilm for fosterdiagnostikk, etablering av elektronisk rekvirering og svaroverføring og bredding av kompetanseportalen til alle seksjoner og enheter i avdelingen. I tillegg har seksjonen vært delaktig i etablering og validering av nye analysemetoder som non-invasiv prenatal test (NIPT), CNV-calling på genomsekvensering og calling av varianter i det mitokondrielle DNAet.

## Seksjon for forskning og utvikling

Seksjonsleder Vessela Kristensen

Seksjonen består av syv forskningsgrupper og åtte prosjektgrupper med klart definert profil. Alle benytter metodologiske verktøy basert på genetik 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 sykdommene, og utvikle nye metoder for å avdekke og etablere genetiske biomarkører som kan brukes til å målrette behandlingen. I tillegg ser vi 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 genetik leder den nasjonale forskningsinfrastrukturen Norsk konsortium for sekvensering og persontilpasset medisin (NorSeq; [www.norseq.org](http://www.norseq.org)). NorSeq er et konsortium hvor UiB/Haukeland, NTNU/St Olav, UiT/UNN og UiO i tillegg til OUS er partnere og er finansiert av midler fra Norges Forskningsråds program for storskala infrastruktur. Kjernefasiliteten utfører DNA/RNA sekvensering for forskere over hele landet og utfører 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 som utgjør en regional kjernefasilitet som utgjør en del av NorSeq. Leder for NorSeq er Dag Undlien som også leder avdelingen. Konsortiet har noder over hele Norge. I tillegg til noden ved Avdeling for medisinsk genetik 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

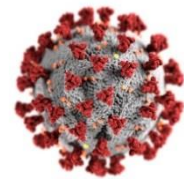


utlandet, og noen få industrielle prosjekter. Nodene samarbeider om teknologi og har flere fellesmøter og seminarer i løpet av året.

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](http://nordicclinicalgenomics.org)) hvor diagnostiske laboratorier innen genomikk i Norden møtes for å dele erfaringer og lære av hverandre to ganger i året.

## 48.000 COVID-19 genomer sekvensert i 2021



*Image: Courtesy CDC Image Library*

Kjernefasiliteten ved avdeling for medisinsk genetikk (AMG), NorSeq (Norsk konsortium for sekvensering og persontilpasset medisin) sekvenserte 48.000 COVID-19 prøver i løpet av 2021!

Kjernefasiliteten sekvenserer typisk over 10.000 forskningsprøver (DNA/RNA) per år. I 2021 ble sekvenseringskapasiteten nødvendig for å håndtere den plutselige ekstrabelastningen som krevdes for COVID-19 overvåking. AMG v/NorSeq fikk kontrakt med FHI om helgenomsekvensering av SARS-CoV-2 prøver for overvåking av pandemien (ulike muterte virusvarianter; omikron, delta osv.) Vanligvis håndterer sekvensatorene hos AMG bakterie-, pattedyr- eller humane genomiske prøver. Til sammenligning med det humane genomet er SARS-CoV-2 virusgenomet lite – 30 kb vs 3 Gb (100 000 ganger mindre enn det humane). Det manuelle laboratoriearbeidet, "biblioteks-prep" som kreves i forkant av sekvenseringen er likevel bare litt enklere enn det som kreves for det humane genom, så å øke antallet prøver med en faktor på 5 i løpet av et år var en utfordring!

Vi vil gjerne takke de ansatte ved kjernefasiliteten for å ha implementert en ny metode på rekordtid, og det dedikerte personalet som har behandlet prøvebølgen! Sekvensering av COVID-19-genomer fortsetter i fullt tempo ved AMG, ettersom pandemien fortsetter...



Illumina NovaSeq sekvensatoren, omringet av en del av sekvenseringsteamet. V-H: Arvind Sundaram, Marius Bjørnstad, Gregor Gilfillan, Teodora Ribarska, Ragnhild Aaløkken, June Åsheim, Golchin Arefi.

Ikke til stede da bildet ble tatt: Marianne Dalland, Manal Darwish, Emilie Einertsen, Leila Heidary Rad, Fatemeh Hasanzadeh Moghadam, Arran McLean, Golnaz Golnarnik, Urszula Berge and Sowmya Subbanna. *Photo: Lars Petter Devik.*



**CAUTION**  
STATIC SENSITIVE AREA  
USE STATIC CONTROL PRECAUTIONS  
PERSONNEL SHOULD BE PROPERLY GROUNDED

**WARNING**  
- TO REDUCE RISK OF PERSONAL INJURY,  
OPERATE ONLY WITH ALL  
PROTECTIVE SHIELDS IN PLACE.

**Olivind Liberg**  
Senior Application Specialist  
441.322.33.343  
liberg@lifetech.com  
LIFE TECHNOLOGIES  
441.322.33.343  
441.322.33.343  
441.322.33.343



## Undervisning

Avdeling for medisinsk genetikk underviser medisinerstudenter og annet helsepersonell og driver omfattende utdanning av spesialister i medisinsk genetikk. I 2021 har vi også hatt en 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 2021 har AMG ansatt bidratt med følgende:

Modul 1, blokk 2 i medisinstudiet (per år):

	Forelesninger	Kurs	Gruppeundervisning (LSB)
Benedicte A. Lie	14	24	60
Dag Undlien	12		
Eirik Frengen	22	72	60

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

Modul 4 og 6 (per år):

	Forelesninger	Kurs	Klinisk smågruppeundervisning (LSB)
Benedicte Paus ansvarlig. Forelesningene gis av Paus og overleger, genetiske veiledere og forsker ved avdelingen.	16	74	96

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 2021 hatt ni spesialistkandidater og en legespesialist. Avdelingen bidrar aktivt i andre avdelingers LIS-utdanning med foredrag.

## Etter og videreutdanning

Avdelingen bidrar i kurs arrangert av Legeforeningen.





## Forskning

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



Vanligvis får færre enn halvparten av pasientene med sjeldne monogene sykdommer en avklart molekylær diagnose etter diagnostiske undersøkelser basert på massiv parallell DNA-sekvensering. En av grunnene er at slike undersøkelser primært fokuserer på gener hvor sykdomsgivende mutasjoner allerede er kjent, noe som utgjør færre enn en tredjedel av våre proteinkodende gener. Forbedret diagnostikk er blant annet avhengig av mer informasjon om hvilke genetiske varianter som forårsaker sykdommer.

Vi undersøker hele genomet fra pasienter med ultra-sjeldne sykdommer uten molekylær diagnose. Et mål er å identifisere defekter i gener som hittil ikke er assosiert med sykdom, såkalt «nye sykdomsgener». Ved bruk av *in vitro*-eksperimenter og studier i modellorganismer karakteriserer vi hvordan de genetiske defektene forandrer cellebiologiske prosesser, og identifiserer mekanismer som fører til pasientenes kliniske fenotyper.

I prosjektet «*Molekylær karakterisering av medfødte hjernemisdannelser hos barn*» har vi påvist patogene varianter i flere nye sykdomsgener og beskrevet hvordan disse innvirker på cellulære funksjoner.

#### Samarbeid

M. Fannemel, L. Mathisen og O. Røsby (AMG), P. Strømme (OUS-Ullevål), S. Patzke (OUS-Radiumhospitalet), H. Nilsen (UiO/Ahus), N. Katsanis og E.E. Davis (Advanced Center for Translational and Genetic Medicine, Children's Hospital of Chicago, USA), C. Bergmann (University of Freiburg, DE).

I et annet prosjekt har vi fokusert på et komplekst syndrom som ikke er beskrevet med nevrologiske symptomer. Syndromet ble beskrevet av Prof. Stormorken i 1985 og vi har påvist at mutasjonen STIM1 p.R304W er den genetiske årsaken til dette syndromet. I prosjektet «*Studier av mus som uttrykker mutasjonen som gir Stormorken syndrom*» har vi etablert musemodeller som uttrykker mutasjonen STIM1 p.R304W. Dette har gitt oss muligheten til å studere de molekylære mekanismene bak dette komplekse syndromet.

#### Samarbeid

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

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

## Cilia Dysfunction in Congenital Brain Malformations

Prosjektleder Doriana Misceo



Målet er å identifisere genetiske defekter som påvirker funksjonen til primære cilier og forårsaker medfødte misdannelser i hjernen. De fleste humane celler danner primære cilier for å detektere biokjemiske, fysiske og mekaniske stimuli. Primære cilier er nødvendige for mange fysiologiske prosesser, og er viktige for utvikling av mange organer. Derfor vil strukturelle og funksjonelle defekter i primære cilier kunne føre til defekter i mange organer, og forårsake sykdommer med betegnelsen ciliopatier. Dette er svært sjeldne sykdommer. Dysfunksjon av primære cilier er assosiert med en rekke medfødte misdannelser av hjernen, bl.a. migrasjonsforstyrrelser og fravær hovedstrukturer i hjernen.

Mer enn 200 ciliopatier er genetisk identifisert og antallet er stigende, men mer enn 50% av pasientene forblir uten genetisk diagnose etter undersøkelse ved bruk av WGS. Derfor er et økt diagnostisk tilbud nødvendig. I vårt prosjekt rekrutterer vi pasienter med medfødte hjernemisdannelser, der primære cilier dysfunksjoner er 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

P. Strømme (OUS/UiO), C. Progida (UiO), C. Esguerra (UiO), O. Røsby (AMG).

## 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 en del av NORMENT (Norsk senter for forskning på mentale lidelser), som har spesialkompetanse innen et bredt spekter av fagområder innen klinikk og nevrokognisjon, hjerneavbildning, molekylærgenetikk, miljøforhold og eksperimentelle dyrestudier. Forskningsgruppen er ansvarlig for driften av biobank- og stamcellefasiliteter ved NORMENT.

### 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 genetik, 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, epigenetik), 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 Norsk senter for Mentale Lidelser (NORMENT) 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, gennuttrykksmønstre og genomfattende kopinummerendringer i humane bryst- og eggstokksvulster. Vi har som mål å forstå arvelig genetisk variasjon og hvordan den påvirker avgjørende biologiske signalveier 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 molekylære 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.

## 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) 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 koordinatorrollen 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 karsinogenesen (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)

### Samarbeid

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).

## 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 cellesignaler.



# Årsrapport 2021

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 cellemodeller. 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, 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 i patogenesen, som ME/CFS (myalgisk encefalopati/kronisk utmattelsessyndrom), og langvarige smerter i korsryggen med modic forandringer. Vi kartlegger genetiske risikofaktorer gjennom å undersøke et stort antall klinisk velkarakteriserte pasienter og friske kontroller. Dessuten studerer vi samspillet mellom risikofaktorer fra gener og fra miljø. For å kunne knytte de genetiske sårbarhetsvariantene til den autoimmune dysreguleringen av immunsystemet, utfører vi funksjonsstudier av RNA-ekspresjon, metylering, mikroRNA og proteinanalyser.

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. 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), 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 studerer genetiske varianter i komplekse sykdommer, med spesielt fokus på de immunologisk viktige genene som koder for de humane leukocyt antigen (HLA) molekylerne. HLA molekylerne, med peptider bundet i den peptidbindende gropen, 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 molekylerne 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 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.

## 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), Jesper Mehlsen (Danmark), Stine Knudsen-Heier (Ullevål, Norge), Paul Norman (Denver, USA).

## Genetics and Computational Biology

Forskningsgruppelider 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.uio.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](http://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:

### Functional Genomics (FunGen)

Prosjektleder Gregor D. Gilfillan

Funksjonell genomikk har som mål å øke suksessraten ved diagnostisering av genetisk sykdom.



#### Fremveksten av DNA-sekvenseringsteknologier har økt det diagnostiske utbyttet

(identifikasjon av genetisk årsak for pasientens sykdom) til ca. 30-60 % det siste tiåret. Imidlertid sliter vi med å tolke varianter som ikke koder for proteiner, og vår evne til å oppdage større strukturelle genetiske varianter (f.eks. inversjoner) henger etter påvisningen av små varianter (f.eks. SNP). Videre har "variants of uncertain significance" (VUS) – variant med usikker betydning - som kan forklare pasientens tilstand, men som ikke med tilstrekkelig sikkerhet kan påvise årsakssammenheng - oppstått som en hinder av genetiske diagnoser.

FunGen-gruppen utvikler *in vitro*- og cellebaserte analyser for å karakterisere VUS som patogen eller godartet. I tillegg bruker vi epigenetiske metoder (f.eks. FAIRE, ChIP) for å evaluere ikke-kodende regulatoriske mutasjoner, og 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) for å detektere innsetting, delesjoner, inversjoner og translokasjoner (rearrangering) i humane kromosomer.

## Prosjekt

Utvikling av proteinfunksjonsanalyse for Marfan syndrom/strukturell variantdeteksjon/protein-genom-interaksjon og genotyping av pasienter med Alzheimers sykdom.

## Samarbeid

Klinikere på OUS/Lovisenberg Diakonale Sykehus/Charles University in Prague.

## Genotype og fenotype ved sjeldne tilstander

Forskningsgruppeleder Benedicte Paus  
Seksjon for klinisk genetik



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, arvelige arteriesykdommer og Oslers sykdom

Kohortbasert karakterisering av sykdomsmekanismer ved sjeldne genetiske tilstander:

- Ciliopatier

Kohortbaserte studier av persontilpasset oppfølging og intervensjon:

- Persontilpasset behandling av kraniosynostose
- Norsk studie om Marfans syndrom. 10 års oppfølging av kohorten
- Internasjonal multisenterstudie: oppfølging og intervensjon ved Huntingtons sykdom

### 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 hjertegenetik (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. I 2021 har forskningsprosjektene bl.a. omfattet studier av funksjon og regulering av low density lipoprotein (LDL) reseptoren og hvilke signalveier som er involvert i LDL-metabolismen. Vi har forskningsprosjekter på high density lipoprotein (HDL)-metabolismen, der vi studerer efflux av kolesterol ut av cellene, og hvordan kolesterolrestene 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. I 2021 startet vi et større klinisk prosjekt der vi ønsker å se på autoantistoff som mulig årsak til hyperlipidemi. Dette prosjektet er en del av den utvidede genetiske diagnostikken som gjøres hos EHG, og kan resultere i nye diagnostiske metoder som tilbys pasienter med hyperlipidemi. Vi har også

registerkoplingsprosjekter gående for å kartlegge sykdomsrisiko hos pasienter med påvist mutasjon som årsak til kardiomyopati eller arytmi, som ledd i kaskadescreening.

## Samarbeid

Jon K. Lærdahl, bioinformatiker, Avdeling for informatikk, UiO.

## Computational Biology: rollen til ikke-kodende RNA i sykdom

Forskningsgruppeleder Simon Rayner

Seksjon for forskning og utvikling



Vi utvikler teoretiske beregningsmodeller og eksperimentelle metoder for å undersøke det ikke-kodende genom og dets rolle i genetisk arvelige sykdommer. Programvare for å undersøke regulatoriske mekanismer assosiert med biologisk funksjon utvikles. Den regulatoriske rollen mikroRNA (miRNAs) har i biologiske systemer er en hovedinteresse. miRNA er korte RNA segmenter som regulerer genekspressjon ved å binde 3'UTR på målgenet. Vi undersøker hvordan topologien i miRNA-nettverkene endres med etnisitet, blant ulike sykdommer, med underernæring og type II diabetes.

Smittsom sykdom, «high threat neglected pathogens» (HTNPs) er understudert, noe Covid-19 pandemien har satt søkelys på. Vi samarbeider med forskningsgrupper i Kina om humant cytomegalovirus, med forskere i Etiopia om tuberkulose, og vi utvikler analyseprotokoller for SARS-Covid-2 prøver med avd. for mikrobiologi.

Gruppen deltar i Hybrid Technology Hub – Organoid on a Chip (senter for fremragende forskning), og utvikler standardiserte beregningsløsninger og gjør datautvinning (datamining).

## Samarbeid

Manj Sandhu (Imperial College London), Xu Shuhua (Pasteur Inst. of Computational Biology, Shanghai), 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), Jenni Cole, (Royal Holloway College, Univ. of London), Susanne Dudmann (Dept of Microbiology, OUS), Helge Jordheim (Dept of Cultural History (UiO), and Ragnhild Bang Nes (Inst. of Psychology (UiO) og FHI). Vi samarbeider innad i avdelingen og med Inst. for Klinisk Medisin (UiO).

## 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 av kreft for pasienter med arvelig disposisjon for sykdom. Evaluering av helsetilbudet til pasientene gjennomføres ved at de inkluderes i kvalitets- og forskningsprosjekter. Kvalitetsregister og forskningsregister 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.
- GENEPAC (Genetiske risikofaktorer for pankreaskreft); Kreftregisteret, Institute of Cancer Research (UK), National Cancer Institute (USA).
- IMPACT (Identification of Men With a Genetic Predisposition to ProstAte Cancer); Institute of Cancer Research (UK). Vår forskningsgruppe har 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

- 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 coloscopy 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.
- Genetiske årsaker til blærekreft; urologisk avdeling AHUS, kreftavdelingen i Østfold.
- 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

Forskningsgrupeleder Dag E. Undlien

Gruppen utvikler nye IKT-verktøy som gjør det mulig å implementere nye genomiske teknologier generelt, og HTS 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 laboratoriediagnostiske enhetene i avdelingen, og løsningene som utvikles springer ofte ut av brukerbehov i disse enhetene.



# Årsrapport 2021

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.

## 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.

## Digitale løsninger for genomisk medisin har en prosjektgruppe:

### Family-based Genetic Analysis

Prosjektleder Magnus Dehli Vigeland



Familieanalyser har lange røtter i den klassiske genetikken og står stadig sentralt i en rekke viktige anvendelser. I denne prosjektgruppen bruker vi statistisk genetikk og matematisk modellering til å studere slektskap, arv og sykdom ut fra genetiske data fra familiemedlemmer.

Vi bruker programmet R, som er verdens mest brukte open-source verktøy for statistikk og visualisering. Gjennom de siste årene har vi i samarbeid med Thore Egeland (NMBU) utviklet et økosystem av R-pakker, kalt *ped suite* (<https://magnusdv.github.io/pedsuite/>), for analyse av slektstrær og familiedata. Hver pakke fokuserer på en bestemt anvendelse, for eksempel segregasjonsanalyse (*segregatr*), koblingsanalyse (*paramlink2*) og identifisering av savnede personer (*forrel*). Dette arbeidet kulminerte i 2021 med boken *Pedigree analysis in R* (ISBN:9780128244302), utgitt av Academic Press.

I tiden framover vil mye av arbeidet være knyttet til innovasjonsprosjektet *Automation of clinical genetic variant interpretation*, finansiert av Norges Forskningsråd. Herunder inngår også vår nye PhD-student Christian Carrizosa. Målet med prosjektet er å forbedre prosessen for variantfortolkning i genetisk diagnostikk. Ved hjelp av avdelingens detaljerte database over varianter kan vi studere historiske data på jakt etter forbedringer og automatiseringer. Spesielt har vi mål om å utvikle bedre verktøy for segregasjonsanalyse i forbindelse med variantfortolkning.

## Samarbeid

Vi samarbeider tett med andre grupper ved avdelingen og klinisk seksjon. Viktige eksterne samarbeidspartnere i 2021 var Kaja Selmer (Nevroklinikken), Thore Egeland (NMBU) og Mariana Herrera Piñero (Banco Nacional de Datos Genéticos, Argentina).





## Publikasjoner

1. Ahring PK, Liao VWY, Gardella E, Johannesen KM, Krey I, **Selmer KK**, **Stadheim BF**, Davis H, Peinhardt C, Koko M, Coorg RK, Syrbe S, Bertsche A, Santiago-Sim T, Diemer T, Fenger CD, Platzer K, Eichler EE, Lerche H, Lemke JR, Chebib M, Møller RS (2021). **Gain-of-function variants in GABRD reveal a novel pathway for neurodevelopmental disorders and epilepsy**. Brain (in press). DOI [10.1093/brain/awab391](https://doi.org/10.1093/brain/awab391), PubMed [34633442](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34633442/) (Details)
2. **Akkouh IA**, **Hughes T**, Steen VM, **Glover JC**, **Andreassen OA**, **Djurovic S**, **Szabo A** (2021). **Transcriptome analysis reveals disparate expression of inflammation-related miRNAs and their gene targets in iPSC-astrocytes from people with schizophrenia**. Brain Behav Immun, 94, 235-244.. DOI [10.1016/j.bbi.2021.01.037](https://doi.org/10.1016/j.bbi.2021.01.037), PubMed [33571628](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33571628/), WoS [000640700200002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000640700200002) Cistin [1893192](https://www.cristin.no/1893192) (Details)
3. **Akselsen HE** (2021). **The laboratory is the heart of the health services**. Tidsskr Nor Laegeforen, 141 (9) DOI [10.4045/tidsskr.21.0439](https://doi.org/10.4045/tidsskr.21.0439), PubMed [34107648](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34107648/), WoS [000662057400004](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000662057400004) Cistin [2007078](https://www.cristin.no/2007078) (Details)
4. **Ali M**, **Giannakopoulou E**, Li Y, Lehander M, Viriding Culleton S, **Yang W**, Knetter C, Odabasi MC, **Bollineni RC**, Yang X, **Foldvari Z**, **Böschen ML**, **Taraldsrud E**, **Strønen E**, Toebes M, Hillen A, Mazzi S, de Ru AH, Janssen GMC, **Kolstad A**, **Tjønnfjord GE**, **Lie BA**, Griffioen M, Lehmann S, Osnes LT et al. (2021). **T cells targeted to TdT kill leukemic lymphoblasts while sparing normal lymphocytes**. Nat Biotechnol. DOI [10.1038/s41587-021-01089-x](https://doi.org/10.1038/s41587-021-01089-x), PubMed [34873326](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34873326/), WoS [000727137100001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000727137100001) Cistin [1974698](https://www.cristin.no/1974698) (Details)
5. **Andersen E**, **Chollet ME**, **Sletten M**, **Stavik B**, **Skarpen E**, **Backe PH**, Thiede B, **Glosli H**, **Henriksson CE**, **Iversen N** (2021) **Molecular Characterization of Two Homozygous Factor VII Variants Associated with Intracranial Bleeding**. Thromb Haemost, 121 (12), 1588-1598. DOI [10.1055/a-14508568](https://doi.org/10.1055/a-14508568), PubMed [33742435](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33742435/), WoS [000647259200002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000647259200002) Cistin [1974765](https://www.cristin.no/1974765) (Details)
6. **Andresen MS**, **Sletten M**, **Sandset PM**, **Iversen N**, **Stavik B**, **Tinholt M** (2021). **Coagulation Factor V (F5) is an Estrogen-Responsive Gene in Breast Cancer Cells**. Thromb Haemost (in press) DOI [10.1055/a-17072130](https://doi.org/10.1055/a-17072130), PubMed [34826880](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34826880/) Cistin [1995349](https://www.cristin.no/1995349) (Details)
7. **Aure MR**, **Fleischer T**, **Bjørklund S**, **Ankill J**, Castro-Mondragon JA, OSBREAC, **Børresen-Dale AL**, Tost J, **Sahlberg KK**, **Mathelier A**, **Tekpli X**, **Kristensen VN** (2021). **Crosstalk between microRNA expression and DNA methylation drives the hormone-dependent phenotype of breast cancer**. Genome Med, 13 (1), 72 DOI [10.1186/s13073-021-00880-4](https://doi.org/10.1186/s13073-021-00880-4), PubMed [33926515](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33926515/), WoS [000654869900002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000654869900002) Cistin [1917406](https://www.cristin.no/1917406) (Details)
8. **Bahrami S**, **Hindley G**, **Winsvold BS**, O'Connell KS, **Frei O**, Shadrin A, Cheng W, **Bettella F**, **Røddevand L**, **Odegaard KJ**, Fan CC, Pirinen MJ, Hautakangas HM, Headache HA, Dale AM, **Djurovic S**, **Smeland OB**, **Andreassen OA** (2021) **Dissecting the shared genetic basis of migraine and mental disorders using novel statistical tools**. Brain (in press). DOI [10.1093/brain/awab267](https://doi.org/10.1093/brain/awab267), PubMed [34273149](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34273149/) (Details)
9. **Bahrami S**, **Shadrin A**, **Frei O**, O'Connell KS, **Bettella F**, **Krull F**, Fan CC, **Røssberg JI**, **Hindley G**, **Ueland T**, Dale AM, **Djurovic S**, **Steen NE**, **Smeland OB**, **Andreassen OA** (2021). **Genetic loci shared between major depression and intelligence with mixed directions of effect**. Nat Hum Behav, 5 (6), 795-801 DOI [10.1038/s41562-020-01031-2](https://doi.org/10.1038/s41562-020-01031-2), PubMed [33462475](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33462475/), WoS [000608657400001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000608657400001) Cistin [1907575](https://www.cristin.no/1907575) (Details)
10. **Bancroft EK**, **Page EC**, **Brook MN**, **Thomas S**, **Taylor N**, **Pope J**, **McHugh J**, **Jones AB**, **Karlsson Q**, **Merson S**, **Ong KR**, **Hoffman J**, **Huber C**, **Maehle L**, **Grindedal EM**, **Stormorken A**, **Evans DG**, **Rothwell J**, **Laloo F**, **Brady AF**, **Bartlett M**, **Snape K**, **Hanson H**, **James P**, **McKinley J** et al. (2021). **A prospective prostate cancer screening programme for men with pathogenic variants in mismatch repair genes (IMPACT): initial results from an international prospective study**. Lancet Oncol, 22 (11), 1618-1631. DOI [10.1016/S1470-2045\(21\)00522-2](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(21)00522-2), PubMed [34678156](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34678156/), WoS [000716464100035](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000716464100035) Cistin [2004258](https://www.cristin.no/2004258) (Details)
11. **Baxter JS**, **Johnson N**, **Tomczyk K**, **Gillespie A**, **Maguire S**, **Brough R**, **Fachal L**, **Michailidou K**, **Bolla MK**, **Wang Q**, **Dennis J**, **Ahearn TU**, **Andrulis IL**, **Anton-Culver H**, **Antonenkova NN**, **Arndt V**, **Aronson KJ**, **Augustinsson A**, **Becher H**, **Beckmann MW**, **Behrens S**, **Benitez J**, **Bermisheva M**, **Bogdanova NV**, **Bojesen SE** et al. (2021). **Functional annotation of the 2q35 breast cancer risk locus implicates a structural variant in influencing activity of a long-range enhancer element**. Am J Hum Genet, 108 (7), 1190-1203. DOI [10.1016/j.ajhg.2021.05.013](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.05.013), PubMed [34146516](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34146516/), WoS [000668964500002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000668964500002) Cistin [2004980](https://www.cristin.no/2004980) (Details)
12. **Ben-Elazar S**, **Aure MR**, **Jonsdottir K**, **Leivonen SK**, **Kristensen VN**, **Janssen EAM**, **Kleivi Sahlberg K**, **Lingjærde OC**, **Yakhini Z** (2021) **miRNA normalization enables joint analysis of several datasets to increase sensitivity and to reveal novel miRNAs differentially expressed in breast cancer**. PLoS Comput Biol, 17 (2), e1008608 DOI [10.1371/journal.pcbi.1008608](https://doi.org/10.1371/journal.pcbi.1008608), PubMed [33566819](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33566819/), WoS [000618276000004](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000618276000004) Cistin [1917464](https://www.cristin.no/1917464) (Details)
13. **Berland S**, **Rustad CF**, **Bentsen MHL**, **Wollen EJ**, **Turowski G**, **Johansson S**, **Houge G**, **Haukanes BI** (2021). **Double paternal uniparental isodisomy 7 and 15 presenting with Beckwith-Wiedemann spectrum features**. Cold Spring Harb Mol Case Stud, 7 (6). DOI [10.1101/mcs.a006113](https://doi.org/10.1101/mcs.a006113), PubMed [34615670](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34615670/) Cistin [1983883](https://www.cristin.no/1983883) (Details)



14. Birkenaes V, Elvsashagen T, Westlye LT, Hoegh MC, Haram M, Werner MCF, Quintana DS, Lunding SH, Martin-Ruiz C, Agartz I, Djurovic S, Steen NE, Andreassen OA, Aas M (2021). **Telomeres are shorter and associated with number of suicide attempts in affective disorders.** *J. Affect. Disord.*, 295, 1032-1039. DOI [10.1016/j.jad.2021.08.135](https://doi.org/10.1016/j.jad.2021.08.135), WoS [000741335300024](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000741335300024) (Details)
15. Birkenæs V, Elvsåshagen T, Westlye LT, Høegh MC, Haram M, Werner MCF, Quintana DS, Lunding SH, Martin-Ruiz C, Agartz I, Djurovic S, Steen NE, Andreassen OA, Aas M (2021). **Telomeres are shorter and associated with number of suicide attempts in affective disorders.** *J Affect Disord*, 295, 1032-1039. DOI [10.1016/j.jad.2021.08.135](https://doi.org/10.1016/j.jad.2021.08.135), PubMed [34706411](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34706411/), WoS [000724956700024](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000724956700024) (Details)
16. Blokland GAM, Grove J, Chen CY, Cotsapas C, Tobet S, Handa R, Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium, St Clair D, Lencz T, Mowry BJ, Periyasamy S, Cairns MJ, Tooney PA, Wu JQ, Kelly B, Kirov G, Sullivan PF, Corvin A, Riley BP, Esko T, Milani L, Jönsson EG, Palotie A, Ehrenreich H, Begemann M et al. (2021). **Sex-Dependent Shared and Nonshared Genetic Architecture Across Mood and Psychotic Disorders.** *Biol Psychiatry*, 91 (1), 102-117. DOI [10.1016/j.biopsych.2021.02.972](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2021.02.972), PubMed [34099189](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34099189/) (Details)
17. Cheng W, Frei O, van der Meer D, Wang Y, O'Connell KS, Chu Y, Bahrami S, Shadrin AA, Alnæs D, Hindley GFL, Lin A, Karadag N, Fan CC, Westlye LT, Kaufmann T, Molden E, Dale AM, Djurovic S, Smeland OB, Andreassen OA (2021). **Genetic Association Between Schizophrenia and Cortical Brain Surface Area and Thickness.** *JAMA Psychiatry*, 78 (9), 1020-1030. DOI [10.1001/jamapsychiatry.2021.1435](https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2021.1435), PubMed [34160554](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34160554/), WoS [000666728500003](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000666728500003) Cristin [1920658](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1920658) (Details)
18. Conti DV, Darst BF, Moss LC, Saunders EJ, Sheng X, Chou A, Schumacher FR, Olama AAA, Benlloch S, Dadaev T, Brook MN, Sahimi A, Hoffmann TJ, Takahashi A, Matsuda K, Momozawa Y, Fujita M, Muir K, Lophatananon A, Wan P, Le Marchand L, Wilkens LR, Stevens VL, Gapstur SM, Carter BD et al. (2021). **Trans-ancestry genome-wide association meta-analysis of prostate cancer identifies new susceptibility loci and informs genetic risk prediction.** *Nat Genet*, 53 (1), 65-75. DOI [10.1038/s41588-020-00748-0](https://doi.org/10.1038/s41588-020-00748-0), PubMed [33398198](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33398198/), WoS [000604822500004](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000604822500004) Cristin [2007341](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2007341) (Details)
19. Conti DV, Darst BF, Moss LC, Saunders EJ, Sheng X, Chou A, Schumacher FR, Olama AAA, Benlloch S, Dadaev T, Brook MN, Sahimi A, Hoffmann TJ, Takahashi A, Matsuda K, Momozawa Y, Fujita M, Muir K, Lophatananon A, Wan P, Le Marchand L, Wilkens LR, Stevens VL, Gapstur SM, Carter BD et al. (2021). **Publisher Correction: Trans-ancestry genome-wide association meta-analysis of prostate cancer identifies new susceptibility loci and informs genetic risk prediction.** *Nat Genet*, 53 (3), 413. DOI [10.1038/s41588-021-00786-2](https://doi.org/10.1038/s41588-021-00786-2), PubMed [33473200](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33473200/) (Details)
20. Creary LE, Gangavarapu S, Caillier SJ, Cavalcante P, Frangiamore R, Lie BA, Bengtsson M, Harbo HF, Brauner S, Hollenbach JA, Oksenberg JR, Bernasconi P, Maniaol AH, Hammarström L, Mantegazza R, Fernández-Viña MA (2021). **Next-Generation Sequencing Identifies Extended HLA Class I and II Haplotypes Associated With Early-Onset and Late-Onset Myasthenia Gravis in Italian, Norwegian, and Swedish Populations.** *Front Immunol*, 12, 667336. DOI [10.3389/fimmu.2021.667336](https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.667336), PubMed [34163474](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34163474/), WoS [000663739400001](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000663739400001) Cristin [2000209](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2000209) (Details)
21. Cui XY, Tjønnfjord GE, Kanse SM, Dahm AEA, Iversen N, Myklebust CF, Sun L, Jiang ZX, Ueland T, Campbell JJ, Ho M, Sandset PM (2021). **Tissue factor pathway inhibitor upregulates CXCR7 expression and enhances CXCL12-mediated migration in chronic lymphocytic leukemia.** *Sci Rep*, 11 (1), 5127. DOI [10.1038/s41598-021-84695-8](https://doi.org/10.1038/s41598-021-84695-8), PubMed [33664415](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33664415/), WoS [000626139000017](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000626139000017) Cristin [1918166](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1918166) (Details)
22. David J Langton, Stephen C Bourke, Benedicte A Lie, Gabrielle Reiff, Shonali Natu, Rebecca Darlay, John Burn, Carlos Echevarria (2021). **The influence of HLA genotype on the severity of COVID-19 infection.** *HLA*, 98 (1), 14-22. PubMed [33896121](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33896121/) WoS [000646535700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000646535700001) DOI [10.1111/tan.14284](https://doi.org/10.1111/tan.14284) Date 2021-05-04 Cristin-search Level 1 Pubtype 1 (Details)
23. 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. (2021). **Common variants in Alzheimer's disease and risk stratification by polygenic risk scores.** *Nat Commun*, 12 (1), 3417. DOI [10.1038/s41467-021-22491-8](https://doi.org/10.1038/s41467-021-22491-8), PubMed [34099642](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34099642/), WoS [000713875100002](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000713875100002) Cristin [1970580](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1970580) (Details)
24. DeMichele-Sweet MAA, Klei L, Creese B, Harwood JC, Weamer EA, McClain L, Sims R, Hernandez I, Moreno-Grau S, Tárraga L, Boada M, Alarcón-Martín E, Valero S, NIA-LOAD Family Based Study Consortium, Alzheimer's Disease Genetics Consortium (ADGC), Liu Y, Hooli B, Aarsland D, Selbaek G, Bergh S, Rongve A, Saltvedt I, Skjellegriind HK, Engdahl B, Stordal E, Andreassen OA et al. (2021). **Genome-wide association identifies the first risk loci for psychosis in Alzheimer disease.** *Mol Psychiatry*, 26 (10), 5797-5811. DOI [10.1038/s41380-021-01152-8](https://doi.org/10.1038/s41380-021-01152-8), PubMed [34112972](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34112972/), WoS [000659786000001](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000659786000001) Cristin [1924725](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1924725) (Details)
25. Denault WRP, Romanowska J, Haaland ØA, Lyle R, Taylor JA, Xu Z, Lie RT, Gjessing HK, Jugessur A (2021). **Wavelet Screening identifies regions highly enriched for differentially methylated loci for orofacial clefts.** *NAR Genom Bioinform*, 3 (2), lqab035. DOI [10.1093/nargab/lqab035](https://doi.org/10.1093/nargab/lqab035), PubMed [33987535](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33987535/), WoS [000684240900002](https://www.scopus.com/search/form.do?prf=pub&id=000684240900002) Cristin [1934644](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1934644) (Details)

26. Enrichetta Mileti, Kelvin H M Kwok, Daniel P Andersson, Anthony Mathelier, Amitha Raman, Jesper Bäckdahl, Jutta Jalkanen, Lucas Massier, Anders Thorell, Hui Gao, Peter Arner, Niklas Mejhert, Carsten O Daub, Mikael Rydén (2021) **Human White Adipose Tissue Displays Selective Insulin Resistance in the Obese State.** *Diabetes*, 70 (7), 1486-1497 PubMed 33863803 WoS 000680632000007 DOI 10.2337/db21-0001 Date 2021-04-16 [Cristin-search](#) Level 2 Pubtype 1 ([Details](#))
27. Escala-Garcia M, Canisius S, Keeman R, Beesley J, Anton-Culver H, Arndt V, Augustinsson A, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Bermisheva M, Bojesen SE, Bolla MK, Brenner H, Canzian F, Castela JE, Chang-Claude J, Chanock SJ, Couch FJ, Czene K, Daly MB, Dennis J, Devilee P, Dörk T, Dunning AM et al. (2021). **Germline variants and breast cancer survival in patients with distant metastases at primary breast cancer diagnosis.** *Sci Rep*, 11 (1), 19787 DOI 10.1038/s41598-021-99409-3, PubMed 34611289, WoS 000704088100015 [Cristin 2004616](#) ([Details](#))
28. Fiskvik H, [Jacobsen AF](#), [Iversen N](#), [Henriksson CE](#), [Jacobsen EM](#) (2021). **Treatment of Homozygous Type II Antithrombin Heparin-Binding Site Deficiency in Pregnancy.** *Case Rep Obstet Gynecol*, 2021, 4393821 DOI 10.1155/2021/4393821, PubMed 34513101 ([Details](#))
29. Fjukstad KK, [Athanasu L](#), Bahrami S, O'Connell KS, van der Meer D, [Bettella F](#), [Dieset I](#), [Steen NE](#), [Djurovic S](#), Spigset O, [Andreassen OA](#) (2021). **Genetic variants associated with cardiometabolic abnormalities during treatment with selective serotonin reuptake inhibitors: a genome-wide association study.** *Pharmacogenomics J*, 21 (5), 574-585 DOI 10.1038/s41397-021-00234-8, PubMed 33824429, WoS 000637463400002 [Cristin 1916807](#) ([Details](#))
30. [Fjær R](#), Marciniak K, [Sundnes O](#), [Hjorthaug H](#), [Sheng Y](#), Hammarström C, [Sitek JC](#), [Vigeland MD](#), [Backe PH](#), [Øye AM](#), Fosse JH, [Stav-Noraas TE](#), Uchiyama Y, Matsumoto N, Comi A, Pevsner J, [Haraldsen G](#), [Selmer KK](#) (2021). **A novel somatic mutation in GNB2 provides new insights to the pathogenesis of Sturge-Weber syndrome.** *Hum Mol Genet*, 30 (21), 1919-1931. DOI 10.1093/hmg/ddab144, PubMed 34124757, WoS 000713686400002 [Cristin 1963312](#) ([Details](#))
31. Franco L Marsico, [Magnus D Vigeland](#), [Thore Egeland](#), Mariana Herrera Piñero (2021). **Making decisions in missing person identification cases with low statistical power.** *Forensic Sci Int Genet*, 54,. 102519. PubMed 34139527 WoS 000691184500007 DOI 10.1016/j.fsigen.2021.102519 Date 2021-04-20 [Cristin-search](#) Level 1 Pubtype 1 ([Details](#))
32. [Frič R](#), [Nedregaard B](#), [Heimdal KR](#), Weber C, [Due-Tønnessen BJ](#) (2021). **Ruptured Aneurysm of the Anterior Communicating Artery in a Newborn: A Case Report and Review of the Literature.** *J Neurol Surg A Cent Eur Neurosurg* DOI 10.1055/s-0041-1739209, PubMed 34897611, WoS 000729283200017 [Cristin 1968579](#) ([Details](#))
33. Futema M, Ramaswami U, Tichy L, [Bogsrud MP](#), [Holven KB](#), Roeters van Lennep J, Wiegman A, Descamps OS, De Leener A, Fastre E, Vrablik M, Freiberger T, Esterbauer H, Dieplinger H, Greber-Platzer S, Medeiros AM, Bourbon M, Mollaki V, Drogari E, Humphries SE (2021). **Comparison of the mutation spectrum and association with pre and post treatment lipid measures of children with heterozygous familial hypercholesterolaemia (FH) from eight European countries.** *Atherosclerosis*, 319, 108-117. DOI 10.1016/j.atherosclerosis.2021.01.008, PubMed 33508743, WoS 000617764400004 [Cristin 1906663](#) ([Details](#))
34. Gansmo LB, [Lie BA](#), [Mæhlen MT](#), Vatten L, Romundstad P, Hveem K, Lønning PE, Knappskog S (2021). **Polymorphisms in the TP53-MDM2-MDM4-axis in patients with rheumatoid arthritis.** *Gene*, 793, 145747 DOI 10.1016/j.gene.2021.145747, PubMed 34077778, WoS 000661843000001 [Cristin 1920834](#) ([Details](#))
35. Geoffroy V, Guignard T, Kress A, Gaillard JB, [Solli-Nowlan T](#), Schalk A, Gatinois V, Dollfus H, Scheidecker S, Muller J (2021). **AnnotSV and knotAnnotSV: a web server for human structural variations annotations, ranking and analysis.** *Nucleic Acids Res*, 49 (W1), W21-W28. DOI 10.1093/nar/gkab402, PubMed 34023905, WoS 000672775800004 [Cristin 2005872](#) ([Details](#))
36. [Gjefsen E](#), [Gervin K](#), Goll G, [Bråten LCH](#), [Wigemyr M](#), [Aass HCD](#), [Vigeland MD](#), [Schistad E](#), [Pedersen LM](#), [Pripp AH](#), [Storheim K](#), [Selmer KK](#), [Zwart JA](#) (2021). **Macrophage migration inhibitory factor: a potential biomarker for chronic low back pain in patients with Modic changes.** *RMD Open*, 7 (2). DOI 10.1136/rmdopen-2021-001726, PubMed 34344830, WoS 000681330600001 [Cristin 1930709](#) ([Details](#))
37. Grinton KE, Hurst ACE, Bowling KM, Cristian I, Haynes D, Adstamongkonkul D, Schnappauf O, Beck DB, Brewer C, Parikh AS, Shinde DN, Donaldson A, Brautbar A, Koene S, van Haeringen A, Piton A, Capri Y, Furlan M, Gardella E, Møller RS, van de Beek I, Zuurbier L, Lakeman P, Bayat A, Martinez J et al. (2021). **Phenotypic expansion of the BPTF-related neurodevelopmental disorder with dysmorphic facies and distal limb anomalies.** *Am J Med Genet A*, 185 (5), 1366-1378 DOI 10.1002/ajmg.a.62102, PubMed 33522091, WoS 000613195500001 [Cristin 1903069](#) ([Details](#))
38. [Guderud K](#), [Sunde LH](#), [Flâm ST](#), [Mæhlen MT](#), [Mjaavatten MD](#), Norli ES, [Evenrød IM](#), [Andreassen BK](#), [Franzenburg S](#), [Franke A](#), [Rayner S](#), [Gervin K](#), [Lie BA](#) (2021). **Methotrexate Treatment of Newly Diagnosed RA Patients Is Associated With DNA Methylation Differences at Genes. Relevant for Disease Pathogenesis and Pharmacological Action.** *Front Immunol*, 12, 713611. DOI 10.3389/fimmu.2021.713611, PubMed 34867944, WoS 000726204200001 [Cristin 1972450](#) ([Details](#))

39. Gulcebi MI, Bartolini E, Lee O, Lisgaras CP, Onat F, Mifsud J, Striano P, Vezzani A, Hildebrand MS, Jimenez-Jimenez D, Junck L, Lewis-Smith D, Scheffer IE, Thijs RD, Zuberi SM, Blenkinsop S, Fowler HJ, Foley A, Epilepsy Climate Change Consortium, Sisodiya SM (2021). **Climate change and epilepsy: Insights from clinical and basic science studies.** *Epilepsy Behav*, 116, 107791.  
DOI [10.1016/j.yebeh.2021.107791](https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2021.107791), PubMed [33578223](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33578223/), WoS [000617709000046](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000617709000046) Cristin [1914913](https://www.cristin.no/1914913) (Details)
40. Gurholt TP, Kaufmann T, Frei O, Alnæs D, Haukvik UK, van der Meer D, Moberget T, O'Connell KS, Leinhard OD, Linge J, Simon R, Smeland OB, Søndersby IE, Winterton A, Steen NE, Westlye LT, Andreassen OA (2021). **Population-based body-brain mapping links brain morphology with anthropometrics and body composition.** *Transl Psychiatry*, 11 (1), 295  
DOI [10.1038/s41398-021-01414-7](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01414-7), PubMed [34006848](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34006848/), WoS [000658514100002](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000658514100002) Cristin [1918002](https://www.cristin.no/1918002) (Details)
41. Haftorn KL, Lee Y, Denault WRP, Page CM, Nustad HE, Lyle R, Gjessing HK, Malmberg A, Magnus MC, Næss Ø, Czamara D, Räikkönen K, Lahti J, Magnus P, Håberg SE, Jugessur A, Bohlin J (2021). **An EPIC predictor of gestational age and its application to newborns conceived by assisted reproductive technologies.** *Clin Epigenetics*, 13 (1), 82  
DOI [10.1186/s13148-021-01055-z](https://doi.org/10.1186/s13148-021-01055-z), PubMed [33875015](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33875015/), WoS [000641255500001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000641255500001) Cristin [1930710](https://www.cristin.no/1930710) (Details)
42. Hajdarevic R, Lande A, Rekeland I, Rydland A, Strand EB, Sosa DD, Creary LE, Mella O, Egeland T, Saugstad OD, Fluge Ø, Lie BA, Viken MK (2021). **Fine mapping of the major histocompatibility complex (MHC) in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS) suggests involvement of both HLA class I and class II loci.** *Brain Behav Immun*, 98, 101-109.  
DOI [10.1016/j.bbi.2021.08.219](https://doi.org/10.1016/j.bbi.2021.08.219), PubMed [34403736](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34403736/), WoS [000706632500009](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000706632500009) Cristin [1928966](https://www.cristin.no/1928966) (Details)
43. Hanla A Park, Sonja Neumeyer, Kyriaki Michailidou, Manjeet K Bolla, Qin Wang, Joe Dennis, Thomas U Ahearn, Irene L Andrusis, Hoda Anton-Culver, Natalia N Antonenkova, Volker Arndt, Kristan J Aronson, Annelie Augustinsson, Adinda Baten, Laura E Beane Freeman, Heiko Becher, Matthias W Beckmann, Sabine Behrens, Javier Benitez, Marina Bermisheva, Natalia V Bogdanova, Stig E Bojesen, Hiltrud Brauch, Hermann Brenner, Sara Y Brucker, Barbara Burwinkel, Daniele Campa, Federico Canzian, Jose E Castelao, Stephen J Chanock, Georgia Chenevix-Trench, Christine L Clarke, NBCS Collaborators, Don M Conroy, Fergus J Couch, Angela Cox, Simon S Cross, Kamila Czene, Mary B Daly, Peter Devilee, Thilo Dörk, Isabel Dos-Santos-Silva, Miriam Dwek, Diana M Eccles, A Heather Eliassen, Christoph Engel, Mikael Eriksson, D Gareth Evans, Peter A Fasching, Henrik Flyger, Lin Fritschi, Montserrat García-Closas, José A García-Sáenz, Mia M Gaudet, Graham G Giles, Gord Glendon, Mark S Goldberg, David E Goldgar, Anna González-Neira, Mervi Grip, Pascal Guénel, Eric Hahnen, Christopher A Haiman, Niclas Håkansson, Per Hall, Ute Hamann, Sileny Han, Elaine F Harkness, Steven N Hart, Wei He, Bernadette A M Heemskerk-Gerritsen, John L Hopper, David J Hunter, ABCTB Investigators, kConFab Investigators, Agnes Jager, Anna Jakubowska, Esther M John, Audrey Jung, Rudolf Kaaks, Pooja Middha Kapoor, Renske Keeman, Elza Khusnutdinova, Cari M Kitahara, Linetta B Koppert, Stella Koutros, **Vessela N Kristensen**, Allison W Kurian, James Lacey, Diether Lambrechts, Loic Le Marchand, Wing-Yee Lo, Jan Lubinski, Arto Mannermaa, Mehdi Manoochehri, Sara Margolin, Maria Elena Martinez, Dimitrios Mavroudis, Alfons Meindl, Usha Menon, Roger L Milne, Taru A Muranen, Heli Nevanlinna, William G Newman, Børge G Nordestgaard, Kenneth Offit, Andrew F Olshan, Håkan Olsson, Tjoung-Won Park-Simon, Paolo Peterlongo, Julian Peto, Dijana Plaseska-Karanfilska, Nadege Presneau, Paolo Radice, Gad Rennert, Hedy S Rennert, Atocha Romero, Emmanouil Saloustros, Elinor J Sawyer, Marjanka K Schmidt, Rita K Schmutzler, Minouk J Schoemaker, Lukas Schwentner, Christopher Scott, Mitul Shah, Xiao-Ou Shu, Jacques Simard, Ann Smeets, Melissa C Southey, John J Spinelli, Victoria Stevens, Anthony J Swerdlow, Rulla M Tamimi, William J Tapper, Jack A Taylor, Mary Beth Terry, Ian Tomlinson, Melissa A Troester, Thérèse Truong, Celine M Vachon, Elke M van Veen, Joseph Vijai, Sophia Wang, Camilla Wendt, Robert Winqvist, Alicja Wolk, Argyrios Ziogas, Alison M Dunning, Paul D P Pharoah, Douglas F Easton, Wei Zheng, Peter Kraft, Jenny Chang-Claude (2021). **Mendelian randomisation study of smoking exposure in relation to breast cancer risk.** *Br J Cancer*, 125 (8), 1135-1145. PubMed [34341517](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34341517/) WoS [000680346000001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000680346000001) DOI [10.1038/s41416-021-01432-8](https://doi.org/10.1038/s41416-021-01432-8) Date 2021-08-02 [Cristin-search](#) Level 2 Pubtype 1 (Details)
44. Harris HK, Nakayama T, Lai J, Zhao B, Argyrou N, Gubbels CS, Soucy A, Genetti CA, Suslovitch V, Rodan LH, Tiller GE, Lesca G, Gripp KW, Asadollahi R, Hamosh A, Applegate CD, Turnpenny PD, Simon MEH, Volker-Touw CML, Gassen KLIV, Binsbergen EV, Pfundt R, Gardeitchik T, Vries BBA, Immken LL et al. (2021). **Disruption of RFX family transcription factors causes autism, attention-deficit/hyperactivity disorder, intellectual disability, and dysregulated behavior.** *Genet Med*, 23 (6), 1028-1040. DOI [10.1038/s41436-021-01114-z](https://doi.org/10.1038/s41436-021-01114-z), PubMed [33658631](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33658631/), WoS [000625025700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000625025700001) Cristin [2000284](https://www.cristin.no/2000284) (Details)
45. Heinicke F, Zhong X, Flåm ST, Breidenbach J, Leithaug M, Mæhlen MT, Lillegraven S, Aga AB, Norli ES, Mjaavatten MD, Haavardsholm EA, Zucknick M, Rayner S, Lie BA (2021). **MicroRNA Expression Differences in Blood-Derived CD19+ B Cells of Methotrexate Treated Rheumatoid Arthritis Patients.** *Front Immunol*, 12, 663736  
DOI [10.3389/fimmu.2021.663736](https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.663736), PubMed [33897713](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33897713/), WoS [000642301900001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000642301900001) Cristin [1915765](https://www.cristin.no/1915765) (Details)
46. Hellstrøm T, Andelic N, de Lange AG, Helseth E, Eiklid K, Westlye LT (2021). **Apolipoprotein ε4 Status and Brain Structure 12 Months after Mild Traumatic Injury: Brain Age Prediction Using Brain Morphometry and Diffusion Tensor Imaging** *J Clin Med*, 10 (3). DOI [10.3390/jcm10030418](https://doi.org/10.3390/jcm10030418), PubMed [33499167](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33499167/), WoS [000615292200001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerender=true&query=000615292200001) Cristin [1913902](https://www.cristin.no/1913902) (Details)

47. Hetemäki I, Kaustio M, Kinnunen M, Heikkilä N, Keskkitalo S, Nowlan K, Miettinen S, Sarkkinen J, Glumoff V, Andersson N, Kettunen K, Vanhanen R, Nurmi K, Eklund KK, Dunkel J, Mäyränpää MI, Schlums H, Arstila TP, Kisand K, Bryceson YT, Peterson P, Otava U, Syrjänen J, Saarela J, Varjosalo M et al. (2021). **Loss-of-function mutation in *IKZF2* leads to immunodeficiency with dysregulated germinal center reactions and reduction of MAIT cells.** *Sci Immunol*, 6 (65), eabe3454. DOI [10.1126/sciimmunol.abe3454](https://doi.org/10.1126/sciimmunol.abe3454), PubMed [34826260](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34826260/) Cistin [1975040](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1975040) (Details)
48. Hindley G, Bahrami S, Steen NE, O'Connell KS, Frei O, Shadrin A, Bettella F, Rødevand L, Fan CC, Dale AM, Djurovic S, Smeland OB, Andreassen OA (2021). **Characterising the shared genetic determinants of bipolar disorder, schizophrenia and risk-taking.** *Transl Psychiatry*, 11 (1), 466. DOI [10.1038/s41398-021-01576-4](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01576-4), PubMed [34497263](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34497263/), WoS [000693919600001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1936014](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1936014) (Details)
49. Huynh-Le MP, Fan CC, Karunamuni R, Thompson WK, Martinez ME, Eeles RA, Kote-Jarai Z, Muir K, Schleutker J, Pashayan N, Batra J, Grönberg H, Neal DE, Donovan JL, Hamdy FC, Martin RM, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Wiklund F, Tangen CM, Giles GG, Wolk A, Albanes D, Travis RC, Blot WJ et al. (2021). **Polygenic hazard score is associated with prostate cancer in multi-ethnic populations.** *Nat Commun*, 12 (1), 1236 DOI [10.1038/s41467-021-21287-0](https://doi.org/10.1038/s41467-021-21287-0), PubMed [33623038](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33623038/), WoS [000623781900010](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [2000114](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-2000114) (Details)
50. Johannessen J, Nærland T, Hope S, Torske T, Kaale A, Wirgenes KV, Malt E, Djurovic S, Rietschel M, Andreassen OA (2021). **Attitudes among parents of persons with autism spectrum disorder towards information about genetic risk and future health.** *Eur J Hum Genet*. DOI [10.1038/s41431-021-00966-y](https://doi.org/10.1038/s41431-021-00966-y), PubMed [34776508](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34776508/), WoS [000718217100001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1964032](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1964032) (Details)
51. Johannessen J, Nærland T, Hope S, Torske T, Kaale A, Wirgenes KV, Malt E, Djurovic S, Rietschel M, Andreassen OA (2021). **Correction to: Attitudes among parents of persons with autism spectrum disorder towards information about genetic risk and future health.** *Eur J Hum Genet* (in press). DOI [10.1038/s41431-021-01021-6](https://doi.org/10.1038/s41431-021-01021-6), PubMed [34903869](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34903869/) (Details)
52. Johnsen GM, Fjeldstad HES, Drabbels JJM, Haasnoot GW, Eikmans M, Størvold GL, Alnaes-Katjavivi P, Jacobsen DP, Scherjon SA, Redman CWG, Claas FHJ, Staff AC (2021). **A possible role for HLA-G in development of uteroplacental acute atherosclerosis in preeclampsia.** *J Reprod Immunol*, 144, 103284. DOI [10.1016/j.jri.2021.103284](https://doi.org/10.1016/j.jri.2021.103284), PubMed [33578175](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33578175/), WoS [000624565500003](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1912207](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1912207) (Details)
53. Johnson N, Maguire S, Morra A, Kapoor PM, Tomczyk K, Jones ME, Schoemaker MJ, Gilham C, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Baynes C, Freeman LEB, Beckmann MW, Benitez J, Bermisheva M, Blomqvist C, Boeckx B et al. (2021). **CYP3A7\*1C allele: linking premenopausal oestrogen and progesterone levels with risk of hormone receptor-positive breast cancers.** *Br J Cancer*, 124 (4), 842-854. DOI [10.1038/s41416-020-01185-w](https://doi.org/10.1038/s41416-020-01185-w), PubMed [33495599](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33495599/), WoS [000611419500001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) (Details)
54. Jørgensen SF, Buechner J, Myhre AE, Galteland E, Spetalen S, Kulseth MA, Sorte HS, Holla ØL, Lundman E, Alme C, Heier I, Flægstad T, Fløisand Y, Benneche A, Fevang B, Aukrust P, Stray-Pedersen A, Gedde-Dahl T, Nordøy I (2021). **A Nationwide Study of GATA2 Deficiency in Norway-the Majority of Patients Have Undergone Allo-HSCT** *J Clin Immunol*, 42 (2), 404-420. DOI [10.1007/s10875-021-01189-y](https://doi.org/10.1007/s10875-021-01189-y), PubMed [34893945](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34893945/), WoS [000729008500002](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1971321](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1971321) (Details)
55. Kaitetzidou E, Gilfillan GD, Antonopoulou E, Sarrapoulou E (2021). **Sex-biased dynamics of three-spined stickleback (*Gasterosteus aculeatus*) gene expression patterns.** *Genomics*, 114 (1), 266-277 DOI [10.1016/j.ygeno.2021.12.010](https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2021.12.010), PubMed [34933072](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34933072/), WoS [000735443500005](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [2007077](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-2007077) (Details)
56. Kallak TK, Bränn E, Fransson E, Johansson Å, Lager S, Comasco E, Lyle R, Skalkidou A (2021). **DNA methylation in cord blood in association with prenatal depressive symptoms.** *Clin Epigenetics*, 13 (1), 78 DOI [10.1186/s13148-021-01054-0](https://doi.org/10.1186/s13148-021-01054-0), PubMed [33845866](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33845866/), WoS [000639687000002](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1926510](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1926510) (Details)
57. Kalman JL, Olde Loohuis LM, Vreeker A, McQuillin A, Stahl EA, Ruderfer D, Grigoriou-Serbanescu M, Panagiotaropoulou G, Ripke S, Bigdeli TB, Stein F, Meller T, Meinert S, Pelin H, Streit F, Papiol S, Adams MJ, Adolfsson R, Adorjan K, Agartz I, Aminoff SR, Anderson-Schmidt H, Andreassen OA, Ardaur R, Aubry JM et al. (2021). **Characterisation of age and polarity at onset in bipolar disorder.** *Br J Psychiatry*, 219 (6), 659-669 DOI [10.1192/bjp.2021.102](https://doi.org/10.1192/bjp.2021.102), PubMed [35048876](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35048876/), WoS [000723150400009](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [2001396](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-2001396) (Details)
58. Karunamuni RA, Huynh-Le MP, Fan CC, Thompson W, Eeles RA, Kote-Jarai Z, Muir K, Lophatananon A, UKGPCS collaborators, Schleutker J, Pashayan N, Batra J, APCB BioResource (Australian Prostate Cancer BioResource), Grönberg H, Walsh EI, Turner EL, Lane A, Martin RM, Neal DE, Donovan JL, Hamdy FC, Nordestgaard BG, Tangen CM, MacInnis RJ, Wolk A et al. (2021). **Additional SNPs improve risk stratification of a polygenic hazard score for prostate cancer.** *Prostate Cancer Prostatic Dis*, 24 (2), 532-541. DOI [10.1038/s41391-020-00311-2](https://doi.org/10.1038/s41391-020-00311-2), PubMed [33420416](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33420416/), WoS [000606305700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [2003836](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-2003836) (Details)
59. Kaustio M, Nayebzadeh N, Hinttala R, Tapiainen T, Åström P, Mamiä K, Pernaä N, Lehtonen J, Glumoff V, Rahikkala E, Honkila M, Olsén P, Hassinen A, Polso M, Al Sukaiti N, Al Shekaili J, Al Kindi M, Al Hashmi N, Almusa H, Bulanova D, Haapaniemi E, Chen P, Suo-Palosaari M, Vieira P, Tuominen H et al. (2021). **Loss of *DIAPH1* causes SCBMS, combined immunodeficiency, and mitochondrial dysfunction.** *J Allergy Clin Immunol*, 148 (2), 599-611 DOI [10.1016/j.jaci.2020.12.656](https://doi.org/10.1016/j.jaci.2020.12.656), PubMed [33662367](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33662367/), WoS [000687104900011](https://www.scopus.com/search/form.do?prerelated=true) Cistin [1989338](https://cristin.hi.no/urn:nbn:fi:2021-1989338) (Details)



60. Khan A, Riudavets Puig R, Boddie P, **Mathelier A** (2021). **BiasAway: command-line and web server to generate nucleotide composition-matched DNA background sequences**. *Bioinformatics*, 37 (11), 1607-1609  
DOI [10.1093/bioinformatics/btaa928](https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btaa928), PubMed [33135764](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33135764/), WoS [000703906200020](https://www.scopus.com/search/formula?query=000703906200020) (Details)
61. Kour S, Rajan DS, Fortuna TR, Anderson EN, Ward C, Lee Y, Lee S, Shin YB, Chae JH, Choi M, Siquier K, Cantagrel V, Amiel J, Stolerman ES, Barnett SS, Cousin MA, Castro D, McDonald K, Kirmse B, Nemeth AH, Rajasundaram D, Innes AM, Lynch D, Frosk P, Collins A et al. (2021). **Loss of function mutations in GEMIN5 cause a neurodevelopmental disorder**. *Nat Commun*, 12 (1), 2558. DOI [10.1038/s41467-021-22627-w](https://doi.org/10.1038/s41467-021-22627-w), PubMed [33963192](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33963192/), WoS [000656447400003](https://www.scopus.com/search/formula?query=000656447400003) Cristin [2003066](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2003066) (Details)
62. Krull F, **Akkouh I**, **Hughes T**, **Bettella F**, **Athanasiu L**, **Smeland OB**, O'Connell KS, Brattbakk HR, Steen VM, **Steen NE**, **Djurovic S**, **Andreassen OA** (2021). **Dose-dependent transcriptional effects of lithium and adverse effect burden in a psychiatric cohort**. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*, 112, 110408  
DOI [10.1016/j.pnpbp.2021.110408](https://doi.org/10.1016/j.pnpbp.2021.110408), PubMed [34320404](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34320404/), WoS [000701900900013](https://www.scopus.com/search/formula?query=000701900900013) Cristin [2003827](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2003827) (Details)
63. **Kværner AS**, **Birkeland E**, **Bucher-Johannessen C**, **Vinberg E**, Nordby JI, Kangas H, Bemanian V, Ellonen P, **Botteri E**, Natvig E, **Rognes T**, **Hovig E**, **Lyle R**, **Ambur OH**, de Vos WM, Bultman S, Hjartåker A, Landberg R, Song M, Blix HS, **Ursin G**, **Randel KR**, **de Lange T**, **Hoff G**, **Holme Ø** et al. (2021). **The CRCbiome study: a large prospective cohort study examining the role of lifestyle and the gut microbiome in colorectal cancer screening participants** *BMC Cancer*, 21 (1), 930. DOI [10.1186/s12885-021-08640-8](https://doi.org/10.1186/s12885-021-08640-8), PubMed [34407780](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34407780/), WoS [000686627800004](https://www.scopus.com/search/formula?query=000686627800004) Cristin [1927708](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1927708) (Details)
64. Lam M, Chen CY, Ge T, Xia Y, Hill DW, Trampush JW, Yu J, Knowles E, Davies G, Stahl EA, Huckins L, Liewald DC, **Djurovic S**, **Melle I**, Christoforou A, **Reinvang I**, DeRosse P, Lundervold AJ, Steen VM, **Espeseth T**, Rääkkönen K, Widen E, Palotie A, Eriksson JG, Giegling I et al. (2021). **Identifying nootropic drug targets via large-scale cognitive GWAS and transcriptomics**. *Neuropsychopharmacology*, 46 (10), 1788-1801  
DOI [10.1038/s41386-021-01023-4](https://doi.org/10.1038/s41386-021-01023-4), PubMed [34035472](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34035472/), WoS [000654223600001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000654223600001) Cristin [1989128](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1989128) (Details)
65. **Leren TP**, **Bogsrud MP** (2021). **Molecular genetic testing for autosomal dominant hypercholesterolemia in 29,449 Norwegian index patients and 14,230 relatives during the years 1993-2020**. *Atherosclerosis*, 322, 61-66  
DOI [10.1016/j.atherosclerosis.2021.02.022](https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2021.02.022), PubMed [33740630](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33740630/), WoS [000636608800008](https://www.scopus.com/search/formula?query=000636608800008) Cristin [1931560](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1931560) (Details)
66. **Leren TP**, **Bogsrud MP** (2021). **The importance of cascade genetic screening for diagnosing autosomal dominant hypercholesterolemia: Results from twenty years of a national screening program in Norway**. *J Clin Lipidol*, 15 (5), 674-681.  
DOI [10.1016/j.jacl.2021.08.007](https://doi.org/10.1016/j.jacl.2021.08.007), PubMed [34479846](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34479846/), WoS [000731791700010](https://www.scopus.com/search/formula?query=000731791700010) Cristin [1933709](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1933709) (Details)
67. Levy-Jurgenson A, **Tekpli X**, Yakhini Z (2021). **Assessing heterogeneity in spatial data using the HTA index with applications to spatial transcriptomics and imaging**. *Bioinformatics*, 37 (21), 3796-3804.  
DOI [10.1093/bioinformatics/btab569](https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btab569), PubMed [34358288](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34358288/), WoS [000733832700016](https://www.scopus.com/search/formula?query=000733832700016) Cristin [2006746](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2006746) (Details)
68. Levy-Jurgenson A, **Tekpli X**, Yakhini Z (2021). **Erratum to: Assessing heterogeneity in spatial data using the HTA index with applications to spatial transcriptomics and imaging**. *Bioinformatics* (in press).  
DOI [10.1093/bioinformatics/btab692](https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btab692), PubMed [34718412](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34718412/) (Details)
69. **Lie BA**, **Viken MK**, **Egeland T**, **Undlien DE**, **Vaage JT** (2021). **OBITUARY Erik Thorsby (1938-2021)**. *HLA*, 98 (1), 3-4.  
DOI [10.1111/tan.14290](https://doi.org/10.1111/tan.14290), WoS [000662166200001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000662166200001) (Details)
70. **Lind A**, **Barlinn R**, **Landaas ET**, **Andresen LL**, **Jakobsen K**, **Fladeby C**, **Nilsen M**, **Bjørnstad PM**, **Sundaram AYM**, **Ribarska T**, **Müller F**, **Gilfillan GD**, **Holberg-Petersen M** (2021). **Rapid SARS-CoV-2 variant monitoring using PCR confirmed by whole genome sequencing in a high-volume diagnostic laboratory**. *J Clin Virol*, 141, 104906  
DOI [10.1016/j.jcv.2021.104906](https://doi.org/10.1016/j.jcv.2021.104906), PubMed [34273860](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34273860/), WoS [000677682400024](https://www.scopus.com/search/formula?query=000677682400024) Cristin [1978921](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1978921) (Details)
71. **Magnus D Vigeland**, **Thore Egeland** (2021). **Joint DNA-based disaster victim identification**. *Sci Rep*, 11 (1), 13661  
PubMed [34211052](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34211052/) WoS [000687302800069](https://www.scopus.com/search/formula?query=000687302800069) DOI [10.1038/s41598-021-93071-5](https://doi.org/10.1038/s41598-021-93071-5) Date 2021-07-01 [Cristin-search](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-search) Level 1 Pubtype 1 (Details)
72. Modenato C, Martin-Brevet S, Moreau CA, Rodriguez-Herrerros B, Kumar K, Draganski B, **Sønderby IE**, Jacquemont S (2021). **Lessons Learned From Neuroimaging Studies of Copy Number Variants: A Systematic Review**. *Biol Psychiatry*, 90 (9), 596-610  
DOI [10.1016/j.biopsych.2021.05.028](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2021.05.028), PubMed [34509290](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34509290/), WoS [000719390100005](https://www.scopus.com/search/formula?query=000719390100005) Cristin [1945723](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1945723) (Details)
73. Morra A, Escala-Garcia M, Beesley J, Keeman R, Canisius S, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arndt V, Auer PL, Augustinsson A, Beane Freeman LE, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Bojesen SE, Bolla MK, Brenner H, Brüning T, Buys SS, Caan B, Campa D, Canzian F, Castela JE, Chang-Claude J et al. (2021). **Association of germline genetic variants with breast cancer-specific survival in patient subgroups defined by clinic-pathological variables related to tumor biology and type of systemic treatment**. *Breast Cancer Res*, 23 (1), 86  
DOI [10.1186/s13058-021-01450-7](https://doi.org/10.1186/s13058-021-01450-7), PubMed [34407845](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34407845/), WoS [000687583900001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000687583900001) Cristin [2004628](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2004628) (Details)
74. Morra A, Jung AY, Behrens S, Keeman R, Ahearn TU, Anton-Culver H, Arndt V, Augustinsson A, Auvinen PK, Beane Freeman LE, Becher H, Beckmann MW, Blomqvist C, Bojesen SE, Bolla MK, Brenner H, Briceno I, Brucker SY, Camp NJ, Campa D, Canzian F, Castela JE, Chanock SJ, Choi JY, Clarke CL et al. (2021). **Breast Cancer Risk Factors and Survival by Tumor Subtype: Pooled Analyses from the Breast Cancer Association Consortium**. *Cancer Epidemiol*

- Biomarkers Prev, 30 (4), 623-642. DOI [10.1158/1055-9965.EPI-20-0924](https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-20-0924), PubMed [33500318](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33500318/), WoS [000647272800008](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) [Cristin 2005360 \(Details\)](#)
75. Mullins N, Forstner AJ, O'Connell KS, Coombes B, Coleman JRI, Qiao Z, Als TD, Bigdeli TB, [Børte S](#), Bryois J, Charney AW, Drange OK, Gandal MJ, Hagenaars SP, Ikeda M, Kamitaki N, Kim M, Krebs K, Panagiotaropoulou G, Schilder BM, Sloofman LG, Steinberg S, Trubetskoy V, [Winsvold BS](#), Won HH et al. (2021). **Genome-wide association study of more than 40,000 bipolar disorder cases provides new insights into the underlying biology.** Nat Genet, 53 (6), 817-829. DOI [10.1038/s41588-021-00857-4](https://doi.org/10.1038/s41588-021-00857-4), PubMed [34002096](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34002096/), WoS [000651382200001](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) [Cristin 1986657 \(Details\)](#)
  76. Mullins N, Kang J, Campos AI, Coleman JRI, Edwards AC, Galfalvy H, Levey DF, Lori A, Shabalin A, Starnawska A, Su MH, Watson HJ, Adams M, Awasthi S, Gandal M, Hafferty JD, Hishimoto A, Kim M, Okazaki S, Otsuka I, Ripke S, Ware EB, Bergen AW, Berrettini WH, Bohus M et al. (2021). **Dissecting the Shared Genetic Architecture of Suicide Attempt, Psychiatric Disorders, and Known Risk Factors.** Biol Psychiatry, 91 (3), 313-327 DOI [10.1016/j.biopsych.2021.05.029](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2021.05.029), PubMed [34861974](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34861974/) ([Details](#))
  77. [Mundal LJ](#), Iglund J, [Leren TP](#), [Retterstøl K](#) (2021). **Excess Aortic Pathology Risk in Patients with Genetically Verified Familial Hypercholesterolaemia: A Prospective Norwegian Registry Study.** Eur J Vasc Endovasc Surg, 61 (4), 712-713 DOI [10.1016/j.ejvs.2020.12.019](https://doi.org/10.1016/j.ejvs.2020.12.019), PubMed [33485759](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33485759/), WoS [000640180600045](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) ([Details](#))
  78. Nelly Solis, Elizabeth Zavaleta, [Patrik Wernhoff](#), Constantino Dominguez-Barrera, [Mev Dominguez-Valentin](#) (2021) **Challenges to Bringing Personalized Medicine to a Low-Resource Setting in Peru.** Int J Environ Res Public Health, 18 (4). PubMed [33557277](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33557277/) WoS [000623586600001](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) DOI [10.3390/ijerph18041470](https://doi.org/10.3390/ijerph18041470) Date 2021-02-04 [Cristin-search](#) Level 1 Pubtype 1 ([Details](#))
  79. Nichola Johnson, Sarah Maguire, Anna Morra, Pooja Middha Kapoor, Katarzyna Tomczyk, Michael E Jones, Minouk J Schoemaker, Clare Gilham, Manjeet K Bolla, Qin Wang, Joe Dennis, Thomas U Ahearn, Irene L Andrulis, Hoda Anton-Culver, Natalia N Antonenkova, Volker Arndt, Kristan J Aronson, Annelie Augustinsson, Caroline Baynes, Laura E Beane Freeman, Matthias W Beckmann, Javier Benitez, Marina Bermisheva, Carl Blomqvist, Bram Boeckx, Natalia V Bogdanova, Stig E Bojesen, Hiltrud Brauch, Hermann Brenner, Barbara Burwinkel, Daniele Campa, Federico Canzian, Jose E Castela, Stephen J Chanock, Georgia Chenevix-Trench, Christine L Clarke, NBCS Collaborators, Don M Conroy, Fergus J Couch, Angela Cox, Simon S Cross, Kamila Czene, Thilo Dörk, A Heather Eliassen, Christoph Engel, D Gareth Evans, Peter A Fasching, Jonine Figueroa, Giuseppe Floris, Henrik Flyger, Manuela Gago-Dominguez, Susan M Gapstur, Montserrat García-Closas, Mia M Gaudet, Graham G Giles, Mark S Goldberg, Anna González-Neira, AOCs Group, Pascal Guénel, Eric Hahnen, Christopher A Haiman, Niclas Håkansson, Per Hall, Ute Hamann, Patricia A Harrington, Steven N Hart, Maartje J Hooning, John L Hopper, Anthony Howell, David J Hunter, ABCTB Investigators, kConFab Investigators, Agnes Jager, Anna Jakubowska, Esther M John, Rudolf Kaaks, Renske Keeman, Elza Khusnutdinova, Cari M Kitahara, Veli-Matti Kosma, Stella Koutros, Peter Kraft, [Vessela N Kristensen](#), Allison W Kurian, Diether Lambrechts, Loic Le Marchand, Martha Linet, Jan Lubinski, Arto Mannermaa, Siranoush Manoukian, Sara Margolin, John W M Martens, Dimitrios Mavroudis, Rebecca Mayes, Alfons Meindl, Roger L Milne, Susan L Neuhausen, Heli Nevanlinna, William G Newman, Sune F Nielsen, Børge G Nordestgaard, Nadia Obi, Andrew F Olshan, Janet E Olson, Håkan Olsson, Ester Orban, Tjount-Won Park-Simon, Paolo Peterlongo, Dijana Plaseska-Karanfilska, Katri Pylkäs, Gad Rennert, Hedy S Rennert, Kathryn J Ruddy, Emmanouil Saloustros, Dale P Sandler, Elinor J Sawyer, Rita K Schmutzler, Christopher Scott, Xiao-Ou Shu, Jacques Simard, Snezhana Smichkoska, Christof Sohn, Melissa C Southey, John J Spinelli, Jennifer Stone, Rulla M Tamimi, Jack A Taylor, Rob A E M Tollenaar, Ian Tomlinson, Melissa A Troester, Thérèse Truong, Celine M Vachon, Elke M van Veen, Sophia S Wang, Clarice R Weinberg, Camilla Wendt, Hans Wildiers, Robert Winquist, Alicja Wolk, Wei Zheng, Argyrios Ziogas, Alison M Dunning, Paul D P Pharoah, Douglas F Easton, A Forbes Howie, Julian Peto, Isabel Dos-Santos-Silva, Anthony J Swerdlow, Jenny Chang-Claude, Marjanka K Schmidt, Nick Orr, Olivia Fletcher (2021). **CYP3A7\*1C allele: linking premenopausal oestrone and progesterone levels with risk of hormone receptor-positive breast cancers.** Br J Cancer, 124 (4), 842-854 PubMed [33495599](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33495599/) WoS [000611419500001](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) DOI [10.1038/s41416-020-01185-w](https://doi.org/10.1038/s41416-020-01185-w) Date 2021-01-26 [Cristin-search](#) Level 2 Pubtype 1 ([Details](#))
  80. [Nustad HE](#), Steinsland I, Ollikainen M, Cazaly E, Kaprio J, Benjamini Y, [Gervin K](#), [Lyle R](#) (2021). **Modeling dependency structures in 450k DNA methylation data.** Bioinformatics (in press). DOI [10.1093/bioinformatics/btab774](https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btab774), PubMed [34788815](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34788815/) ([Details](#))
  81. O'Connell KS, [Frei O](#), Bahrami S, [Smeland OB](#), [Bettella F](#), Cheng W, Chu Y, Hindley G, Lin A, Shadrin A, [Barrett EA](#), [Lagerberg TV](#), [Steen NE](#), Dale AM, [Djurovic S](#), [Andreassen OA](#) (2021). **Characterizing the Genetic Overlap Between Psychiatric Disorders and Sleep-Related Phenotypes.** Biol Psychiatry, 90 (9), 621-631 DOI [10.1016/j.biopsych.2021.07.007](https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2021.07.007), PubMed [34482950](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34482950/), WoS [000719390100007](https://www.webofscience.com/doi/10.1093/bioinformatics/btab774) [Cristin 1940158 \(Details\)](#)
  82. O'Connell KS, [Sønderby IE](#), [Frei O](#), van der Meer D, [Athanasu L](#), [Smeland OB](#), [Alnæs D](#), [Kaufmann T](#), [Westlye LT](#), Steen VM, [Andreassen OA](#), [Hughes T](#), [Djurovic S](#) (2021). **Association between complement component 4A expression, cognitive performance and brain imaging measures in UK Biobank.** Psychol Med, 1-11 (in press) DOI [10.1017/S0033291721000179](https://doi.org/10.1017/S0033291721000179), PubMed [33653435](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33653435/) [Cristin 1924445 \(Details\)](#)

83. **Osete JR, Akkouh IA, de Assis DR, Szabo A, Frei E, Hughes T, Smeland OB, Steen NE, Andreassen OA, Djurovic S** (2021). **Lithium increases mitochondrial respiration in iPSC-derived neural precursor cells from lithium responders** *Mol Psychiatry*, 26 (11), 6789-6805. DOI [10.1038/s41380-021-01164-4](https://doi.org/10.1038/s41380-021-01164-4), PubMed [34075196](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34075196/), WoS [000656933800001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000656933800001) [Cristin 1917096 \(Details\)](#)
84. Park HA, Neumeyer S, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Ahearn TU, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Arndt V, Aronson KJ, Augustinsson A, Baten A, Beane Freeman LE, Becher H, Beckmann MW, Behrens S, Benitez J, Bermisheva M, Bogdanova NV, Bojesen SE, Brauch H, Brenner H, Brucker SY et al. (2021). **Mendelian randomisation study of smoking exposure in relation to breast cancer risk**. *Br J Cancer*, 125 (8), 1135-1145  
DOI [10.1038/s41416-021-01432-8](https://doi.org/10.1038/s41416-021-01432-8), PubMed [34341517](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34341517/), WoS [000680346000001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000680346000001) [\(Details\)](#)
85. Park J, Choi JY, Choi J, Chung S, Song N, Park SK, Han W, Noh DY, Ahn SH, Lee JW, Kim MK, Jee SH, Wen W, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Michailidou K, Shah M, Conroy DM, Harrington PA, Mayes R, Czene K, Hall P, Teras LR, Patel AV et al. (2021). **Gene-Environment Interactions Relevant to Estrogen and Risk of Breast Cancer: Can Gene-Environment Interactions Be Detected Only among Candidate SNPs from Genome-Wide Association Studies?** *Cancers (Basel)*, 13 (10)  
DOI [10.3390/cancers13102370](https://doi.org/10.3390/cancers13102370), PubMed [34069208](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34069208/), WoS [000654730700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000654730700001) [Cristin 2000501 \(Details\)](#)
86. **Paus B** (2021). **WHAT DO WE WANT WITH THE FETAL DIAGNOSIS? Ethics of fetal diagnostics**. *Tidsskr. Nor. Laegeforen.*, 141 (12), 1217. WoS [000696095900039](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000696095900039) [\(Details\)](#)
87. Penna-Martinez M, Meyer G, Wolff AB, **Skinningsrud B**, Betterle C, Falorni A, Ollier W, **Undlien D**, Husebye E, Pearce S, Mitchell AL, Badenhop K (2021). **Vitamin D status and pathway genes in five European autoimmune Addison's disease cohorts**. *Eur J Endocrinol*, 184 (3), 373-381. DOI [10.1530/EJE-20-0956](https://doi.org/10.1530/EJE-20-0956), PubMed [33444227](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33444227/), WoS [000619182300003](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000619182300003) [Cristin 1946667 \(Details\)](#)
88. Pihlstrøm HK, **Weedon-Fekjær MS**, Bjerkely BL, **von der Lippe C**, Ørstavik K, **Mathisen P**, **Heimdal K**, **Jenssen TG**, Dahle DO, Solberg OK, **Sigurdardottir S** (2021). **Health-related quality of life in Norwegian adults with Fabry disease: Disease severity, pain, fatigue and psychological distress**. *JIMD Rep*, 62 (1), 56-69  
DOI [10.1002/jmd2.12240](https://doi.org/10.1002/jmd2.12240), PubMed [34765399](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34765399/) [Cristin 1963403 \(Details\)](#)
89. Polushina T, Banerjee N, Giddaluru S, **Bettella F**, **Espeseth T**, Lundervold AJ, **Djurovic S**, Cichon S, Hoffmann P, Nöthen MM, Steen VM, **Andreassen OA**, Le Hellard S (2021). **Identification of pleiotropy at the gene level between psychiatric disorders and related traits**. *Transl Psychiatry*, 11 (1), 410  
DOI [10.1038/s41398-021-01530-4](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01530-4), PubMed [34326310](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34326310/), WoS [000680879900001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000680879900001) [Cristin 1932351 \(Details\)](#)
90. Puig RR, Boddie P, Khan A, Castro-Mondragon JA, **Mathelier A** (2021). **UniBind: maps of high-confidence direct TF-DNA interactions across nine species**. *BMC Genomics*, 22 (1), 482. DOI [10.1186/s12864-021-07760-6](https://doi.org/10.1186/s12864-021-07760-6), PubMed [34174819](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34174819/), WoS [000668634600002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000668634600002) [Cristin 1941198 \(Details\)](#)
91. Puppo F, Sadegh S, Trujillo CA, Thunemann M, Campbell EP, Vandenberghe M, Shan X, Akkouh IA, Miller EW, Bloodgood BL, Silva GA, Dale AM, Einevoll GT, **Djurovic S**, **Andreassen OA**, Muotri AR, Devor A (2021). **All-Optical Electrophysiology in hiPSC-Derived Neurons With Synthetic Voltage Sensors**. *Front Cell Neurosci*, 15, 671549. DOI [10.3389/fncel.2021.671549](https://doi.org/10.3389/fncel.2021.671549), PubMed [34122014](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34122014/), WoS [000659878700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000659878700001) [Cristin 1918860 \(Details\)](#)
92. **Reis de Assis D, Szabo A, Requena Osete J, Puppo F, O'Connell KS, A Akkouh I, Hughes T, Frei E, A Andreassen O, Djurovic S** (2021). **Using iPSC Models to Understand the Role of Estrogen in Neuron-Glia Interactions in Schizophrenia and Bipolar Disorder**. *Cells*, 10 (2).  
DOI [10.3390/cells10020209](https://doi.org/10.3390/cells10020209), PubMed [33494281](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33494281/), WoS [000622385000001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000622385000001) [Cristin 1879144 \(Details\)](#)
93. Rodan LH, Spillmann RC, Kurata HT, Lamothe SM, Maghera J, Jamra RA, Alkelai A, Antonarakis SE, Atallah I, Bar-Yosef O, Bilan F, **Bjorgo K**, Blanc X, Van Bogaert P, Bolkier Y, Burrage LC, Christ BU, Granadillo JL, Dickson P, Donald KA, Dubourg C, Eliyahu A, Emrick L, Engleman K, Gonfiantini MV et al. (2021). **Phenotypic expansion of CACNA1C-associated disorders to include isolated neurological manifestations**. *Genet Med*, 23 (10), 1922-1932  
DOI [10.1038/s41436-021-01232-8](https://doi.org/10.1038/s41436-021-01232-8), PubMed [34163037](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34163037/), WoS [000664809000001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000664809000001) [\(Details\)](#)
94. Rodan LH, Spillmann RC, Kurata HT, Lamothe SM, Maghera J, Jamra RA, Alkelai A, Antonarakis SE, Atallah I, Bar-Yosef O, Bilan F, **Bjorgo K**, Blanc X, Van Bogaert P, Bolkier Y, Burrage LC, Christ BU, Granadillo JL, Dickson P, Donald KA, Dubourg C, Eliyahu A, Emrick L, Engleman K, Gonfiantini MV et al. (2021). **Correction: Phenotypic expansion of CACNA1C-associated disorders to include isolated neurological manifestations**. *Genet Med*, 23 (10), 2016  
DOI [10.1038/s41436-021-01306-7](https://doi.org/10.1038/s41436-021-01306-7), PubMed [34522029](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34522029/) [\(Details\)](#)
95. Rootwelt-Norberg C, **Lie ØH**, Chivulescu M, Castrini AI, **Sarvari SI**, **Lyseggen E**, **Almaas VM**, **Bogsrud MP**, **Edvardsen T**, **Haugaa KH** (2021). **Sex differences in disease progression and arrhythmic risk in patients with arrhythmogenic cardiomyopathy**. *Europace*, 23 (7), 1084-1091.  
DOI [10.1093/europace/euab077](https://doi.org/10.1093/europace/euab077), PubMed [33829244](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33829244/), WoS [000693742500013](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000693742500013) [Cristin 1930656 \(Details\)](#)
96. Rots D, Chater-Diehl E, Dingemans AJM, Goodman SJ, Siu MT, Cytrynbaum C, Choufani S, Hoang N, Walker S, Awamleh Z, Charkow J, Meyn S, Pfundt R, Rinne T, Gardeitchik T, de Vries BBA, Deden AC, Leenders E, Kwint M, Stumpel CTRM, Stevens SJC, Vermeulen JR, van Harsseel JVT, Bosch DGM, van Gassen KLI et al. (2021). **Truncating SRCAP variants outside the Floating-Harbor syndrome locus cause a distinct neurodevelopmental disorder with a**

- specific DNA methylation signature.** Am J Hum Genet, 108 (6), 1053-1068.  
DOI [10.1016/j.ajhg.2021.04.008](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.04.008), PubMed [33909990](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33909990/), WoS [000658897400005](https://www.scopus.com/search/formula?query=000658897400005) Cristin [1915190](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1915190) (Details)
97. **Rustad CF**, Tveten K, Prescott TE, Bjerkeseth PO, Bredrup C, Pfeiffer HCV (2021). **Positive response to imatinib in PDGFRB-related Kosaki overgrowth syndrome.** Am J Med Genet A, 185 (8), 2597-2601.  
DOI [10.1002/ajmg.a.62264](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62264), PubMed [33979467](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33979467/), WoS [000649472200001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000649472200001) Cristin [1917729](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1917729) (Details)
98. **Rødevand L**, Bahrami S, Frei O, Chu Y, Shadrin A, O'Connell KS, Smeland OB, Elvsåshagen T, Hindley GFL, Djurovic S, Dale AM, Lagerberg TV, Steen NE, Andreassen OA (2021). **Extensive bidirectional genetic overlap between bipolar disorder and cardiovascular disease phenotypes.** Transl Psychiatry, 11 (1), 407. DOI [10.1038/s41398-021-01527-z](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01527-z), PubMed [34301917](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34301917/), WoS [000681389800001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000681389800001) Cristin [1922849](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1922849) (Details)
99. **Rødevand L**, Bahrami S, Frei O, Lin A, Gani O, Shadrin A, Smeland OB, Connell KSO, Elvsåshagen T, Winterton A, Quintana DS, Hindley GFL, Werner MCF, Djurovic S, Dale AM, Lagerberg TV, Steen NE, Andreassen OA (2021) **Polygenic overlap and shared genetic loci between loneliness, severe mental disorders, and cardiovascular disease risk factors suggest shared molecular mechanisms.** Transl Psychiatry, 11 (1), 3  
DOI [10.1038/s41398-020-01142-4](https://doi.org/10.1038/s41398-020-01142-4), PubMed [33414458](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33414458/), WoS [000610154900003](https://www.scopus.com/search/formula?query=000610154900003) Cristin [1881846](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1881846) (Details)
100. Sahin KB, Shah ET, Ferguson GP, Molloy C, Kalita-de Croft P, Hayes SA, Hudson A, Colvin E, Kamitakahara H, Harvie R, Hasovits C, Khan T, **Duijf PHG**, Howell VM, He Y, Bolderson E, Hooper JD, Lakhani SR, Richard DJ, O'Byrne KJ, Adams MN (2021). **Elevating CDCA3 Levels Enhances Tyrosine Kinase Inhibitor Sensitivity in TKI-Resistant EGFR Mutant Non-Small-Cell Lung Cancer.** Cancers (Basel), 13 (18).  
DOI [10.3390/cancers13184651](https://doi.org/10.3390/cancers13184651), PubMed [34572879](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34572879/), WoS [000699266000001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000699266000001) Cristin [1939755](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1939755) (Details)
101. Siglen E, Vetti HH, Lunde ABF, Hatlebrette TA, Strømsvik N, Hamang A, **Hovland ST**, Rettberg JW, Steen VM, Bjorvatn C (2021). **Ask Rosa - The making of a digital genetic conversation tool, a chatbot, about hereditary breast and ovarian cancer.** Patient Educ Couns (in press).  
DOI [10.1016/j.pec.2021.09.027](https://doi.org/10.1016/j.pec.2021.09.027), PubMed [34649750](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34649750/) Cristin [1950966](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1950966) (Details)
102. **Sigurdardottir S**, Bjerkely B, Jenssen TG, Mathisen P, von der Lippe C, Ørstavik K, **Heimdal K**, Dahle DO, **Weedon-Fekjær MS**, Solberg O, Pihlstrøm HK (2021). **The impact of demographic and clinical characteristics on the trajectories of health-related quality of life among patients with Fabry disease.** Orphanet J Rare Dis, 16 (1), 427  
DOI [10.1186/s13023-021-02066-y](https://doi.org/10.1186/s13023-021-02066-y), PubMed [34641933](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34641933/), WoS [000706725000002](https://www.scopus.com/search/formula?query=000706725000002) Cristin [1953670](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1953670) (Details)
103. Solis N, Zavaleta E, **Wernhoff P**, Dominguez-Barrera C, **Dominguez-Valentin M** (2021). **Challenges to Bringing Personalized Medicine to a Low-Resource Setting in Peru.** Int J Environ Res Public Health, 18 (4).  
DOI [10.3390/ijerph18041470](https://doi.org/10.3390/ijerph18041470), PubMed [33557277](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33557277/), WoS [000623586600001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000623586600001) (Details)
104. Stang A, McMaster ML, Sesterhenn IA, Rapley E, Huddart R, **Heimdal K**, McGlynn KA, Oosterhuis JW, Greene MH (2021). **Histological Features of Sporadic and Familial Testicular Germ Cell Tumors Compared and Analysis of Age-Related Changes of Histology.** Cancers (Basel), 13 (7).  
DOI [10.3390/cancers13071652](https://doi.org/10.3390/cancers13071652), PubMed [33916078](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33916078/), WoS [000638373700001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000638373700001) Cristin [2002202](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-2002202) (Details)
105. **Szabo A**, Akkouch IA, Vandenberghe M, Osete JR, **Hughes T**, Heine V, Smeland OB, Glover JC, Andreassen OA, **Djurovic S** (2021). **A human iPSC-astroglia neurodevelopmental model reveals divergent transcriptomic patterns in schizophrenia.** Transl Psychiatry, 11 (1), 554. DOI [10.1038/s41398-021-01681-4](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01681-4), PubMed [34716291](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34716291/), WoS [000712835000003](https://www.scopus.com/search/formula?query=000712835000003) Cristin [1951517](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1951517) (Details)
106. **Szabo A**, O'Connell KS, **Ueland T**, Sheikh MA, **Agartz I**, Andreou D, Aukrust P, Boye B, Bøen E, Drange OK, Elvsåshagen T, **Engh JA**, Hope S, Collier Høegh M, Joa I, Johnsen E, Kroken RA, Vik Lagerberg T, **Lekva T**, **Malt UF**, **Melle I**, Morken G, **Nærland T**, Steen VM, Sørensen K et al. (2021). **Increased circulating IL-18 levels in severe mental disorders indicate systemic inflammasome activation.** Brain Behav Immun, 99, 299-306  
DOI [10.1016/j.bbi.2021.10.017](https://doi.org/10.1016/j.bbi.2021.10.017), PubMed [34758379](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34758379/), WoS [000729660600006](https://www.scopus.com/search/formula?query=000729660600006) Cristin [1971197](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1971197) (Details)
107. **Sønderby IE**, Ching CRK, Thomopoulos SI, van der Meer D, Sun D, Villalon-Reina JE, **Agartz I**, Amunts K, Arango C, Armstrong NJ, Ayesa-Arriola R, Bakker G, Bassett AS, Boomsma DI, Bülow R, Butcher NJ, Calhoun VD, Caspers S, Chow EWC, Cichon S, Ciufolini S, Craig MC, Crespo-Facorro B, Cunningham AC, Dale AM et al. (2021) **Effects of copy number variations on brain structure and risk for psychiatric illness: Large-scale studies from the ENIGMA working groups on CNVs.** Hum Brain Mapp, 43 (1), 300-328.  
DOI [10.1002/hbm.25354](https://doi.org/10.1002/hbm.25354), PubMed [33615640](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33615640/), WoS [000620229500001](https://www.scopus.com/search/formula?query=000620229500001) Cristin [1935633](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1935633) (Details)
108. **Sønderby IE**, van der Meer D, Moreau C, **Kaufmann T**, Walters GB, Ellegaard M, Abdellaoui A, Ames D, Amunts K, Andersson M, Armstrong NJ, Bernard M, Blackburn NB, Blangero J, Boomsma DI, Brodaty H, Brouwer RM, Bülow R, **Bøen R**, Cahn W, Calhoun VD, Caspers S, Ching CRK, Cichon S, Ciufolini S et al. (2021). **1q21.1 distal copy number variants are associated with cerebral and cognitive alterations in humans.** Transl Psychiatry, 11 (1), 182.  
DOI [10.1038/s41398-021-01213-0](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01213-0), PubMed [33753722](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33753722/), WoS [000632961500003](https://www.scopus.com/search/formula?query=000632961500003) Cristin [1927806](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin-1927806) (Details)
109. Sørensen IW, Glad R, Houge G, **Blomhoff A**, Haug MG, Steen VM (2021). **More accurate fetal diagnostics.** Tidsskr Nor Laegeforen, 141 (2021-14). DOI [10.4045/tidsskr.21.0424](https://doi.org/10.4045/tidsskr.21.0424), PubMed [34641655](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34641655/) (Details)
110. Sørensen IW, Glad R, Houge G, **Blomhoff A**, Haug MG, Steen VM (2021). **Correction: More accurate fetal diagnostics.** Tidsskr Nor Laegeforen, 141 (16). DOI [10.4045/tidsskr.21.0728](https://doi.org/10.4045/tidsskr.21.0728), PubMed [34758600](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34758600/) (Details)



111. Taylor SS, **Søberg K**, Kobori E, Wu J, Pautz S, Herberg FW, **Skålhegg BS** (2021). **The tails of PKA**. Mol Pharmacol (in press)  
DOI [10.1124/molpharm.121.000315](https://doi.org/10.1124/molpharm.121.000315), PubMed [34330820](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34330820/) Cristin [1927114](https://cristin.hi.no/1927114/) (Details)
112. Taylor SS, Wallbott M, Machal EMF, **Søberg K**, Ahmed F, Bruystens J, Vu L, Baker B, Wu J, Raimondi F, Onger EM, Herberg FW, **Skålhegg BS** (2021). **PKA Cβ: a forgotten catalytic subunit of cAMP-dependent protein kinase opens new windows for PKA signaling and disease pathologies**. Biochem J, 478 (11), 2101-2119  
DOI [10.1042/BCJ20200867](https://doi.org/10.1042/BCJ20200867), PubMed [34115095](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34115095/), WoS [000700572300001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000700572300001) Cristin [1923702](https://cristin.hi.no/1923702/) (Details)
113. **Teixeira da Costa LF** (2021). **On the possible existence of a liver LDL-ostat, and its malfunctioning in familial hypercholesterolemia**. Med Hypotheses, 147, 110500.  
DOI [10.1016/j.mehy.2021.110500](https://doi.org/10.1016/j.mehy.2021.110500), PubMed [33515861](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33515861/), WoS [000620268100003](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000620268100003) Cristin [1929749](https://cristin.hi.no/1929749/) (Details)
114. Torgersen K, Bahrami S, **Frei O**, Shadrin A, Connell KSO, **Smeland OB**, Munkhaugen J, **Djurovic S**, **Dammen T**, **Andreassen OA** (2021). **Shared genetic architecture between neuroticism, coronary artery disease and cardiovascular risk factors**. Transl Psychiatry, 11 (1), 368. DOI [10.1038/s41398-021-01466-9](https://doi.org/10.1038/s41398-021-01466-9), PubMed [34226488](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34226488/), WoS [000672708300002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000672708300002) Cristin [1928700](https://cristin.hi.no/1928700/) (Details)
115. van Asch B, **Teixeira da Costa LF** (2021). **Patterns and tempo of PCSK9 pseudogenizations suggest an ancient divergence in mammalian cholesterol homeostasis mechanisms**. Genetica, 149 (1), 1-19. DOI [10.1007/s10709-021-00113-x](https://doi.org/10.1007/s10709-021-00113-x), PubMed [33515402](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33515402/), WoS [000613063100001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000613063100001) Cristin [1903277](https://cristin.hi.no/1903277/) (Details)
116. **Viken MK**, Pedersen AL, Andersen M, **Jensen T**, **Lie BA**, Boulland LML (2021). **HLA-B\*27 typing using a triplex real time PCR in routine laboratory**. HLA, 98 (4), 366-369.  
DOI [10.1111/tan.14386](https://doi.org/10.1111/tan.14386), PubMed [34342381](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34342381/), WoS [000681666300001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000681666300001) Cristin [2007075](https://cristin.hi.no/2007075/) (Details)
117. Viste R, **Lie BA**, **Viken MK**, **Rootwelt T**, Knudsen-Heier S, Kornum BR (2021) **Narcolepsy type 1 patients have lower levels of effector memory CD4<sup>+</sup> T cells compared to their siblings when controlling for H1N1-(Pandemrix™)-vaccination and HLA DQB1\*06:02 status**. Sleep Med, 85, 271-279. DOI [10.1016/j.sleep.2021.07.024](https://doi.org/10.1016/j.sleep.2021.07.024), PubMed [34388506](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34388506/), WoS [000693402400035](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000693402400035) Cristin [1931127](https://cristin.hi.no/1931127/) (Details)
118. Viste R, **Viken MK**, **Lie BA**, **Juvodden HT**, Nordstrand SEH, **Thorsby PM**, **Rootwelt T**, Kornum BR, Knudsen-Heier S (2021). **High nocturnal sleep fragmentation is associated with low T lymphocyte P2Y11 protein levels in narcolepsy type 1**. Sleep, 44 (8). DOI [10.1093/sleep/zsab062](https://doi.org/10.1093/sleep/zsab062), PubMed [33710305](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33710305/), WoS [000692616900021](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000692616900021) Cristin [1937114](https://cristin.hi.no/1937114/) (Details)
119. Voisin N, Schnur RE, Douzou S, Hiatt SM, **Rustad CF**, Brown NJ, Earl DL, Keren B, Levchenko O, Geuer S, Verheyen S, Johnson D, Zarate YA, Hančárová M, Amor DJ, Bebin EM, Blatterer J, Brusco A, Cappuccio G, Charrow J, Chatron N, Cooper GM, Courtin T, Dadali E, Delafontaine J et al. (2021). **Variants in the degron of AFF3 are associated with intellectual disability, mesomelic dysplasia, horseshoe kidney, and epileptic encephalopathy**. Am J Hum Genet, 108 (5), 857-873. DOI [10.1016/j.ajhg.2021.04.001](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.04.001), PubMed [33961779](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33961779/), WoS [000658896700007](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000658896700007) Cristin [1914488](https://cristin.hi.no/1914488/) (Details)
120. Wen L, Zhao F, Qiu Y, Cheng S, Sun JY, Fang W, **Rayner S**, McVoy MA, Jiang XJ, Tang Q, Li FC, Hu F, Luo MH (2021) **Correction to: Human cytomegalovirus DNA and immediate early protein 1/2 are highly associated with glioma and prognosis**. Protein Cell, 12 (4), 313. DOI [10.1007/s13238-020-00787-7](https://doi.org/10.1007/s13238-020-00787-7), PubMed [32929699](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32929699/), WoS [000569271900002](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000569271900002) (Details)
121. Whitman MC, Barry BJ, Robson CD, Facio FM, Van Ryzin C, Chan WM, Lehky TJ, Thurm A, Zalewski C, King KA, Brewer C, Almpani K, Lee JS, Delaney A, FitzGibbon EJ, Lee PR, Toro C, Paul SM, Abdul-Rahman OA, Webb BD, Jabs EW, Moller HU, Larsen DA, Antony JH, Troedson C et al. (2021). **TUBB3 Arg262His causes a recognizable syndrome including CFEOM3, facial palsy, joint contractures, and early-onset peripheral neuropathy**. Hum Genet, 140 (12), 1709-1731 DOI [10.1007/s00439-021-02379-9](https://doi.org/10.1007/s00439-021-02379-9), PubMed [34652576](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34652576/), WoS [000707545600003](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000707545600003) (Details)
122. Wightman DP, Jansen IE, Savage JE, Shadrin AA, Bahrami S, Holland D, Rongve A, **Børte S**, **Winsvold BS**, Drange OK, Martinsen AE, Skogholt AH, Willer C, Bråthen G, Bosnes I, Nielsen JB, Fritsche LG, Thomas LF, **Pedersen LM**, Gabrielsen ME, **Johnsen MB**, Meisingset TW, Zhou W, Proitsi P, Hodges A et al. (2021). **A genome-wide association study with 1,126,563 individuals identifies new risk loci for Alzheimer's disease**. Nat Genet, 53 (9), 1276-1282. DOI [10.1038/s41588-021-00921-z](https://doi.org/10.1038/s41588-021-00921-z), PubMed [34493870](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34493870/), WoS [000694666000007](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000694666000007) Cristin [1935254](https://cristin.hi.no/1935254/) (Details)
123. Wightman DP, Jansen IE, Savage JE, Shadrin AA, Bahrami S, Holland D, Rongve A, **Børte S**, **Winsvold BS**, Drange OK, Martinsen AE, Skogholt AH, Willer C, Bråthen G, Bosnes I, Nielsen JB, Fritsche LG, Thomas LF, **Pedersen LM**, Gabrielsen ME, **Johnsen MB**, Meisingset TW, Zhou W, Proitsi P, Hodges A et al. (2021). **Author Correction: A genome-wide association study with 1,126,563 individuals identifies new risk loci for Alzheimer's disease**. Nat Genet, 53 (12), 1722. DOI [10.1038/s41588-021-00977-x](https://doi.org/10.1038/s41588-021-00977-x), PubMed [34773122](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34773122/) (Details)
124. Wiström ED, O'Connell KS, Karadag N, Bahrami S, Hindley GFL, Lin A, Cheng W, **Steen NE**, Shadrin A, **Frei O**, **Djurovic S**, Dale AM, **Andreassen OA**, **Smeland OB** (2021). **Genome-wide analysis reveals genetic overlap between alcohol use behaviours, schizophrenia and bipolar disorder and identifies novel shared risk loci**. Addiction, 117 (3), 600-610. DOI [10.1111/add.15680](https://doi.org/10.1111/add.15680), PubMed [34472679](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34472679/), WoS [000702894700001](https://www.scopus.com/search/form.do?prq=000702894700001) Cristin [1946248](https://cristin.hi.no/1946248/) (Details)
125. **Wojewodzic MW**, **Leithaug M**, **Lauritzen M**, **Lyle R**, Haglund S, Rubin CJ, Ewels PA, **Grotmol T**, **Rounge TB** (2021) **Ultralow amounts of DNA from long-term archived serum samples produce high-quality methylomes**. Clin

- Epigenetics, 13 (1), 107. DOI [10.1186/s13148-021-01097-3](https://doi.org/10.1186/s13148-021-01097-3), PubMed [33980276](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33980276/), WoS [000671158200002](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s13148-021-01097-3) Cristin [1934768](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin:1934768) (Details)
126. Wortinger LA, Barth C, Nerland S, Jørgensen KN, Shadrin AA, **Szabo A**, **Haukvik UK**, **Westlye LT**, **Andreassen OA**, Thoresen M, **Agartz I** (2021). **Association of Birth Asphyxia With Regional White Matter Abnormalities Among Patients With Schizophrenia and Bipolar Disorders**. JAMA Netw Open, 4 (12), e2139759. DOI [10.1001/jamanetworkopen.2021.39759](https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2021.39759), PubMed [34928356](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34928356/), WoS [000734911500007](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s13148-021-01097-3) Cristin [1972984](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin:1972984) (Details)
127. Yu E, Ambati A, **Andersen MS**, Krohn L, Estiar MA, Saini P, Senkevich K, Sosero YL, Sreelatha AAK, Ruskey JA, Asayesh F, Spiegelman D, **Toft M**, **Viken MK**, Sharma M, Blauwendraat C, **Pihlstrøm L**, Mignot E, Gan-Or Z (2021). **Fine mapping of the HLA locus in Parkinson's disease in Europeans**. NPJ Parkinsons Dis, 7 (1), 84. DOI [10.1038/s41531-021-002315](https://doi.org/10.1038/s41531-021-002315), PubMed [34548497](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34548497/), WoS [000697657300001](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s13148-021-01097-3) Cristin [1943456](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin:1943456) (Details)
128. Zhang YN, **Liu SQ**, Deng CL, Yuan ZM, Zhang B, Li XD, Ye HQ (2021). **Development and Characterization of SYBR Green I Based RT-PCR Assay for Detection of Omsk Hemorrhagic Fever Virus**. Virol Sin, 36 (6), 1644-1647. DOI [10.1007/s12250-021-00389-5](https://doi.org/10.1007/s12250-021-00389-5), PubMed [34076867](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34076867/), WoS [000657335400002](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s12250-021-00389-5) (Details)
129. Øyri LKL, **Bogsrud MP**, Christensen JJ, Ulven SM, Brantsæter AL, **Retterstøl K**, Brekke HK, **Michelsen TM**, **Henriksen T**, Roeters van Lennep JE, Magnus P, Veierød MB, **Holven KB** (2021). **Novel associations between parental and newborn cord blood metabolic profiles in the Norwegian Mother, Father and Child Cohort Study**. BMC Med, 19 (1), 91. DOI [10.1186/s12916-021-01959-w](https://doi.org/10.1186/s12916-021-01959-w), PubMed [33849542](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33849542/), WoS [000640241400001](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s12916-021-01959-w) Cristin [1925173](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin:1925173) (Details)
130. Øyri LKL, **Bogsrud MP**, Kristiansen AL, Myhre JB, Astrup H, **Retterstøl K**, Brekke HK, Roeters van Lennep JE, **Andersen LF**, **Holven KB** (2021). **Cholesterol at ages 6, 12 and 24 months: Tracking and associations with diet and maternal cholesterol in the Infant Cholesterol Study**. Atherosclerosis, 326, 11-16. DOI [10.1016/j.atherosclerosis.2021.04.017](https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2021.04.017), PubMed [33990045](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33990045/), WoS [000658649300002](https://www.webofscience.com/doi/10.1186/s12916-021-01959-w) Cristin [1977076](https://www.cristin.no/urn:nbn:no:ctin:1977076) (Details)



## Strategidokument

Utdrag fra avdelingens handlingsplan 2021.

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

### Avdelingen skal:

- Forbedre og utvide det diagnostiske tilbudet
- Tilbud om «åpning» av eksom (WES/WGS-data) med forenklet tolkning.
- Utrede konsekvenser av HTS genpanel analyser for fosterdiagnostiske problemstillinger
- Redusere unødvendig variasjon - lean prosjekter (lik produksjon uke til uke)
- Innføring av 2D-barkoding og automatisk lagringssystem for DNA prøver
- Jobbe for å få felles IKT infrastruktur/lagringsløsninger med andre avdelinger i KLM

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

### Avdelingen skal:

- Sikre trivsel hos medarbeidere og optimalisere kortsiktig organisering, og planlegge for langsiktig
- Faglig utvikling av medarbeidere ved å inkludere flere i kvalitetsevaluerings-prosjekter og synliggjøring av avdelingens aktivitet
- 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:

- Etablere samarbeid med laboratorier i Norden angående IVDR-tilnærming
- Videreutvikle modellen rundt Fungene etc. og utrede mulighetene for å skaffe finansiering til denne typen prosjekter, i gråsonen mellom diagnostikk og forskning.
- Etablere deling av variantklassifisering med laboratorier i inn- og utland.

Oslo universitetssykehus skal være:  
En god samarbeidspartner og engasjert samfunnsaktør

### Avdelingen skal:

- Videreutvikle nasjonalt og nordisk samarbeid gjennom NACG og andre fora
- Bygge gode nettsider og etablere brukerhåndbok med oversikt over avdelingens analyser
- Søke om midler til å utvikle flere animasjonsfilmer angående temaer innen genetik







Avdeling for medisinsk genetikk  
Klinikk for laboratoriemedisin

