

Rapport

Inventering av NGS-baserade analyser i Sverige 2025

Datum: 2026-04-07

Utförd av: Insamling och sammanställning är utförd av Genomic Medicine Sweden, analyserna är utförda av respektive region.

Bakgrund och syfte

Genomic Medicine Sweden (GMS) är Sveriges nationella samverkanstruktur inom precisionsdiagnostik och precisionsmedicin. Initiativet startade 2017 och är ett samarbete mellan de sju regionerna med universitetssjukvård och de sju universiteten med medicinsk fakultet. Utifrån Sveriges ambition att vara ett föregångsland för införandet av precisionsmedicin i sjukvården¹ finns ett intresse att få en överblick och följa utvecklingen av de storskaliga sekvenseringsanalyser som utförs i Sverige. Storskaliga sekvenseringsanalyser i denna rapport omfattar ett antal olika metoder som baseras på nästa generations sekvenseringsteknik (NGS, *next-generation sequencing*).

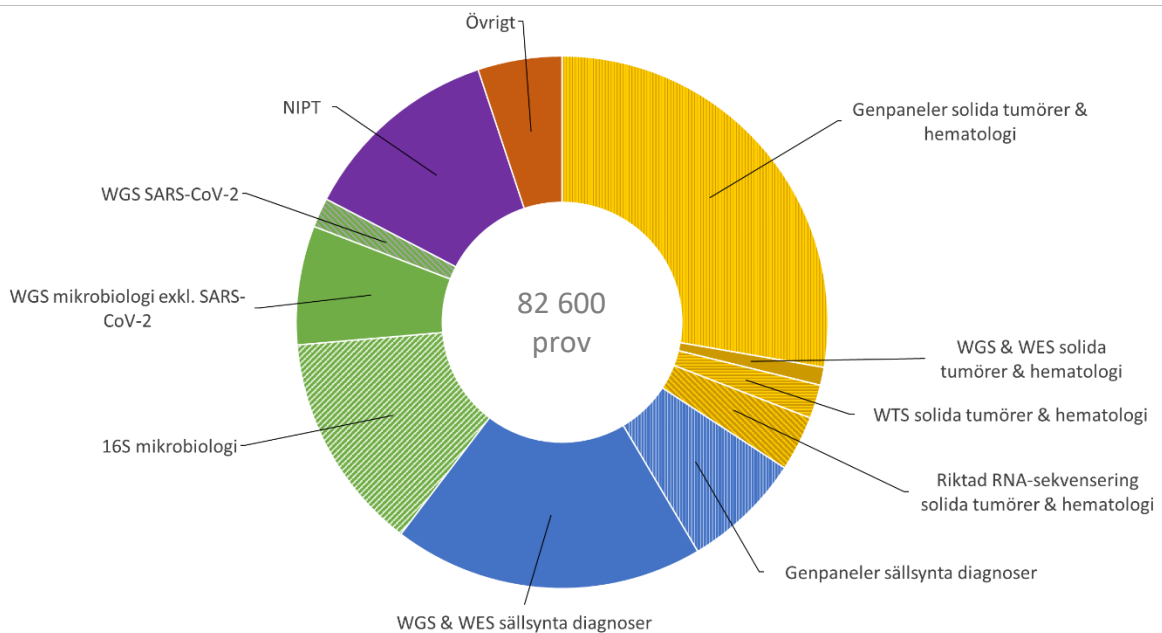
Målet med inventeringen är att få en samlad bild av antalet NGS-analyser av kliniska prov som årligen görs i Sverige. Utifrån den insamlade informationen kan verksamheter följa upp och förutse behov, kapacitet samt planera implementeringen av nya genomiska analyser som utvecklats via GMS.

NGS-analyser för kliniska prov utförs till största del vid universitetssjukhusens laboratorier, på många orter i samarbete med SciLifeLab Clinical Genomics-plattformen genom de regionala center för genomisk medicin (s.k. Genomic Medicine Center, GMC) etablerade av GMS. Utöver detta utförs NGS-analyser i Sverige också vid andra sjukhuslaboratorier, laboratorier knutna till universitet samt hos privata aktörer.

¹ [Nationell strategi för life science - Regeringen.se](https://www.regeringen.se/491313/1/2017-06-27)

Resultat

Under 2025 utfördes NGS-analyser för 82 600 kliniska prov i sjukvården inom diagnosområdena sällsynta diagnoser², solida tumörer, hematologi, mikrobiologi/infektionssjukdomar samt för fosterdiagnostik (NIPT, Non-Invasive Prenatal Testing) (Figur 1). Om man bortser från antalet analyserade SARS-CoV-2-prover för 2025 (1 464) och 2024 (7 443) har antalet NGS-analyser inom sjukvården ökat med 13 % jämfört med förra året. Analysmetoderna som användes var genpaneler, helexom (WES)- och heltranskriptomsekvensering (WTS), helgenomsekvensering med korta (SR-WGS) och långa läsningar (LR-WGS), riktad RNA-sekvensering, 16S-sekvensering samt shotgun metagenomik.

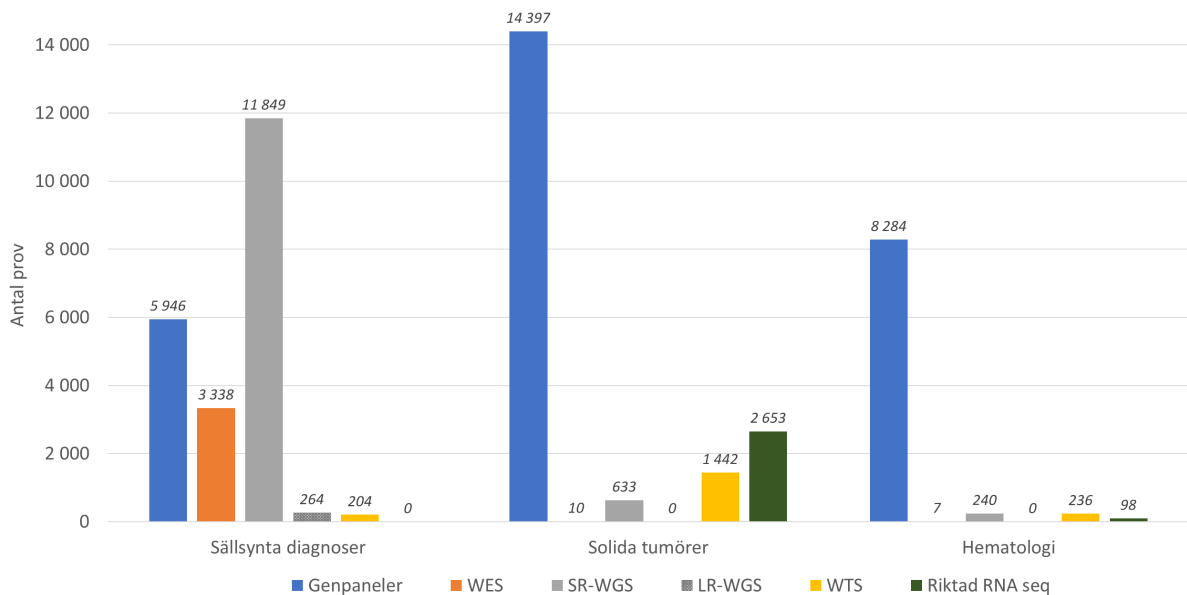


Figur 1. Översikt över de totalt 82 600 kliniska prov som analyserats med NGS-baserade analyser i sjukvården under 2025 för diagnosområdena sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi, mikrobiologi/infektionssjukdomar och NIPT. Övrigt inkluderar familjär hyperkolesterolemi (FH), chimerism vid transplantation, HLA-typning, preimplantatorisk genetisk testning (PGT), och thalassemier. Förkortningar: NIPT, Non-Invasive Prenatal Testing. WES (helgenomsekvensering), WGS (helgenomsekvensering), WTS (heltranskriptomsekvensering)

Sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi

Figur 2 visar fördelning av analysmetoder inom diagnosområdena sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi. Under 2025 har totalt 28 627 prov analyserats med genpaneler för diagnoserna sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi. Sedan GMS startade inventeringen av NGS-analyser 2017 har antalet prov som analyseras med genpaneler inom sjukvården nära fyrdubblats (Figur 3).

² Om inte annat anges inkluderas ärftlig cancer i diagnosområde sällsynta diagnoser.

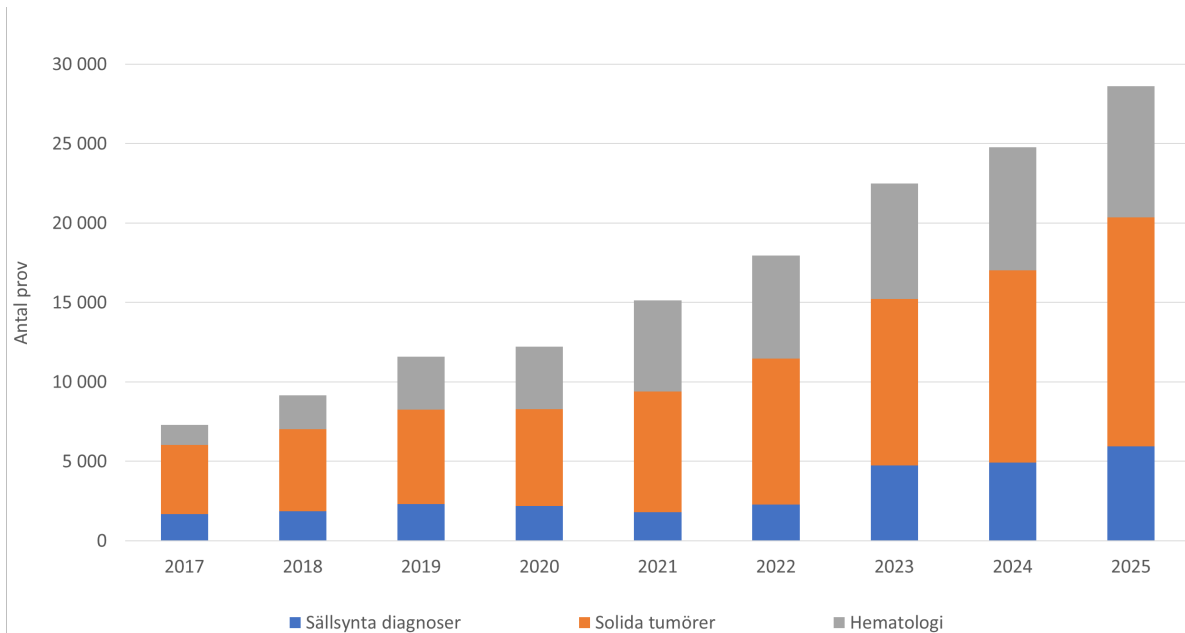


Figur 2. Antal prov som analyserats under 2025 med genpanel, WES, SR-WGS, LR-WGS, WTS och riktad RNA-sekvensering för sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi.

Förkortningar: WES (helxomsekvensering), SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), LR-WGS (helgenomsekvensering med långa läsningar), WTS (heltranskriptomsekvensering), Riktad RNA-seq (riktad RNA-sekvensering).

Under 2025 var det totala antalet patientprover som analyserats med helgenomsekvensering med korta och långa läsningar i Sverige 12 113 prov för sällsynta diagnoser (ökning med 13 % från år 2024), 633 prov för solida tumörer och 240 prov för hematologi (ökning med 24 % från år 2024). Under samma period analyserades 3 338 patientprover för sällsynta diagnoser med helxomsekvensering. Heltranskriptomsekvensering utfördes för 204 prov för sällsynta diagnoser, 1 442 prov för solida tumörer samt 236 prov för hematologi (Figur 2).

För cancerdiagnoser har även riktad RNA-sekvensering som del av analys med genpanel utförts för 2 653 prov inom solida tumörer och 98 prov inom hematologi.

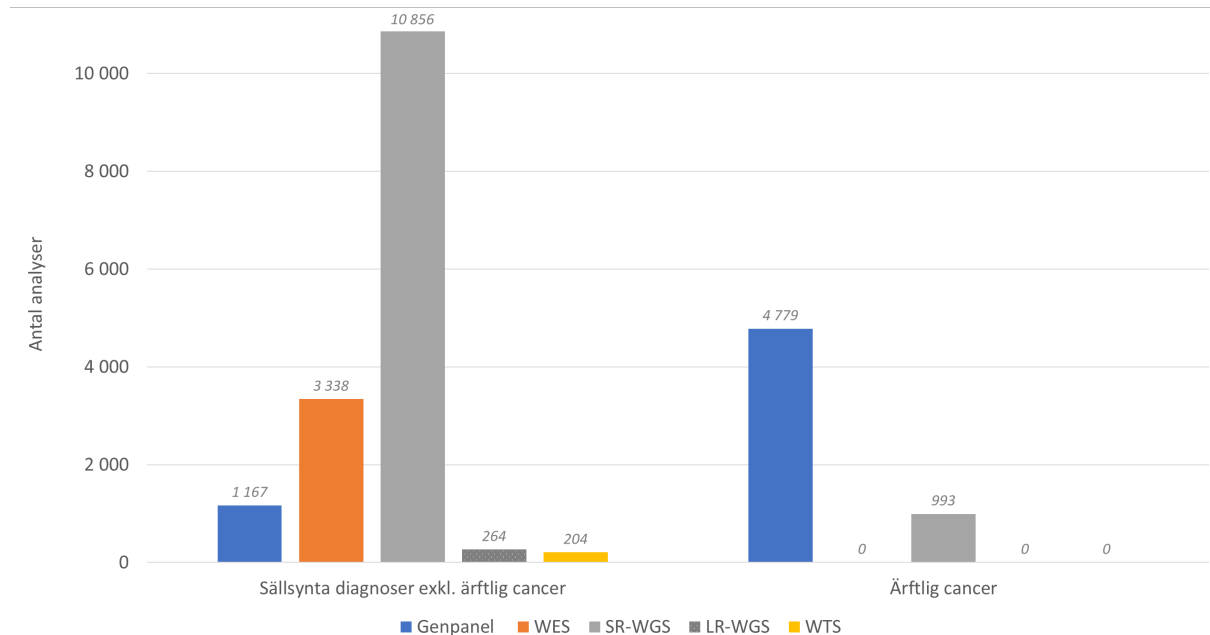


Figur 3. Antal analyser som utförts med genpaneler inom diagnosområdena sällsynta diagnoser, solida tumörer och hematologi under perioden 2017 - 2025.

Sällsynta diagnoser

Totalt analyserades 21 601 prov inom diagnosområdet sällsynta diagnoser under 2025. Inom detta område ingår även ärftlig cancer och sedan inventeringen 2024 har analyser för ärftlig cancer även rapporterats separat. Ärftlig cancer var huvudanalys för 5 772 inrapporterade analyser 2025. Detta är nära en fjärdedel av analyserna för diagnosområdet (Figur 4). För sällsynta diagnoser exklusive ärftlig cancer rapporterades totalt 15 829 analyser.

Under 2025 utfördes för sällsynta diagnoser exklusive ärftlig cancer 1 167 genpanelanalyser, 3 338 analyser med helxomsekvensering, 10 856 analyser med helgenomsekvensering med korta läsningar, 264 analyser med helgenomsekvensering med långa läsningar och 204 analyser med heltranskriptomsekvensering. Inom ärftlig cancer utfördes 4 779 genpanelanalyser och 993 analyser med helgenomsekvensering med korta läsningar (Figur 4).



Figur 4. Antal prov som analyserats med genpanel, WES, SR-WGS, LR-WGS och WTS för sällsynta diagnoser och ärftlig cancer under 2025. Totalt rapporterades 15 829 analyser inom sällsynta diagnoser och 5 772 analyser inom ärftlig cancer.

Förkortningar: WES (helxomsekvensering), SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), LR-WGS (helgenomsekvensering med långa läsningar), WTS (heltranskriptomsekvensering).

Solida tumörer

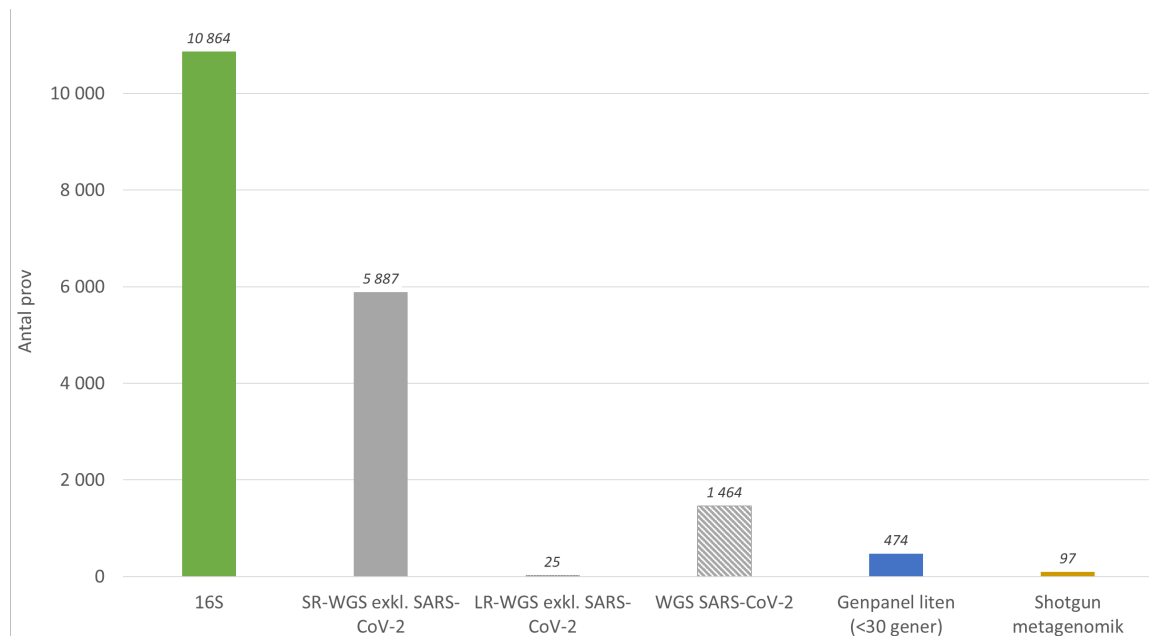
Under 2025 analyserades 19 135 prov inom diagnosområde solida tumörer. Av dessa analyserades 14 397 prov för solida tumörer med genpaneler (ökning med 19 % från år 2024). Under 2025 har 2 166 prov (1 890 DNA, 276 RNA) analyserats med GMS egenutvecklade genpanel för solida tumörer, GMS560-panelen, som lanserades och började användas i klinik i slutet av 2022. Detta är nära en fördubbling gentemot förra året. GMS560-panelen användes vid tre fjärdedelar av alla analyser som utfördes med stor genpanel (mer än 300 gener) under 2025. Under 2025 utfördes helgenomsekvensering för 633 prover samt analys av 1 442 prov med heltranskriptomsekvensering. Därtill utfördes riktad RNA-sekvensering för 2 653 prov.

Hematologi

Under 2025 utfördes analys av 8 865 prov inom diagnosområde hematologi. Den stora majoriteten av dessa analyser, 8 284 prov, utfördes med genpaneler (ökning med 7 % från år 2024). GMS egenutvecklade genpanel för myeloiska maligniteter är fortsatt den mest använda genpanelen med 62 % av genpanelanalyserna, totalt 5 152 analyser. GMS egenutvecklade genpanel för lymfatiska maligniteter användes vid 184 analyser. Analys med helgenomsekvensering gjordes för 240 prover. Under 2025 utfördes heltranskriptomsekvensering för fusionsgensdetektion för 236 prov, en ökning med 70 % jämfört med 2024, och riktad RNA-sekvensering för 98 prov.

Mikrobiologi/infektionssjukdomar

Under 2025 rapporterades 18 811 analyser inom diagnosområde mikrobiologi/infektionssjukdomar. Mer än hälften, 10 864, av analyserna inom diagnosområdet utgjordes av 16S-sekvensering³. Antalet helgenomsekvensanalyser med korta läsningar av mikrobiologiprov som inte var SARS-CoV-2, uppgick till 4 796 prov. 25 prov analyserades med helgenomsekvensering med långa läsningar, 474 prov med genpanel och 97 prov analyserades med shotgun metagenomik under 2025 (Figur 5). Utöver detta utfördes under året 1 464 SARS-CoV-2 WGS-analyser inom sjukvården. Den kraftiga minskningen i antalet sekvenserade SARS-CoV-prover beror på Folkhälsomyndighetens ändrade riktlinjer inom det mikrobiella övervakningsprogrammet från och med 2025.



Figur 5. Antal prov som analyserats med 16S-sekvensering, SR-WGS, LR-WGS, genpanel och shotgun metagenomik inom mikrobiologi/infektionssjukdomar under 2025.

Förkortningar: SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), LR-WGS (helgenomsekvensering med långa läsningar).

Fosterdiagnostik

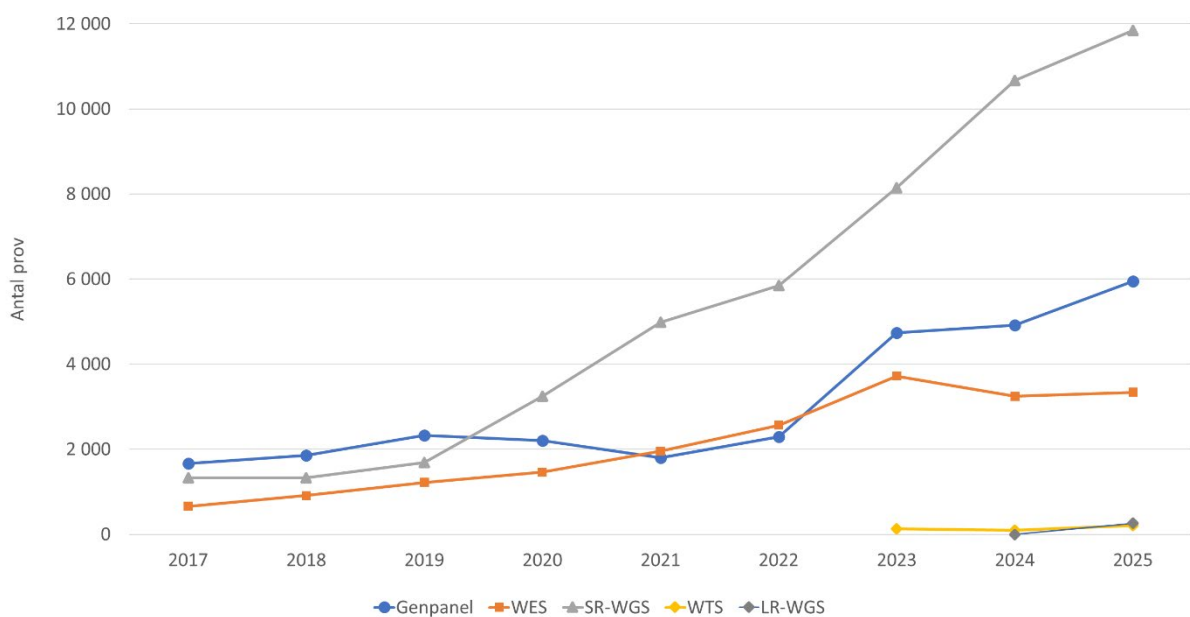
Inom fosterdiagnostik analyserades 10 010 prov med NIPT-analyser vid sjukvårdslaboratorierna under 2025, vilket är en ökning med 20 % jämfört med antalet NIPT-analyser som utfördes 2024. Även preimplantatorisk genetisk testning (PGT) utförs med NGS-analyser och genpanelanalys, men eftersom dessa endast utgör ett begränsat antal sorterar de under Övriga diagnoser.

³ I denna inventering inkluderas endast NGS-analysmetoder och inte 16S Sanger-sekvensering

Utveckling över åren 2017–2025

Sällsynta diagnoser

Över de senaste fem åren ses en stadig ökning av helgenomsekvenseringsanalyser med korta läsningar för genetisk utredning av individer med misstänkt sällsynt diagnos⁴ (Figur 6). Helgenomsekvensering med långa läsningar började användas för analys under 2025. Diagnostik med hjälp av helgenomsekvensering skulle kunna utökas ytterligare i hela landet för att på ett jämlikt sätt ge vård till patienter med sällsynta diagnoser. Antalet genpanelanalyser ökade mellan 2024 och 2025 medan antalet helgenomsekvenseringsanalyser förblev den samma. Analys med heltranskriptomsekvensering fördubblades jämfört med tidigare år.



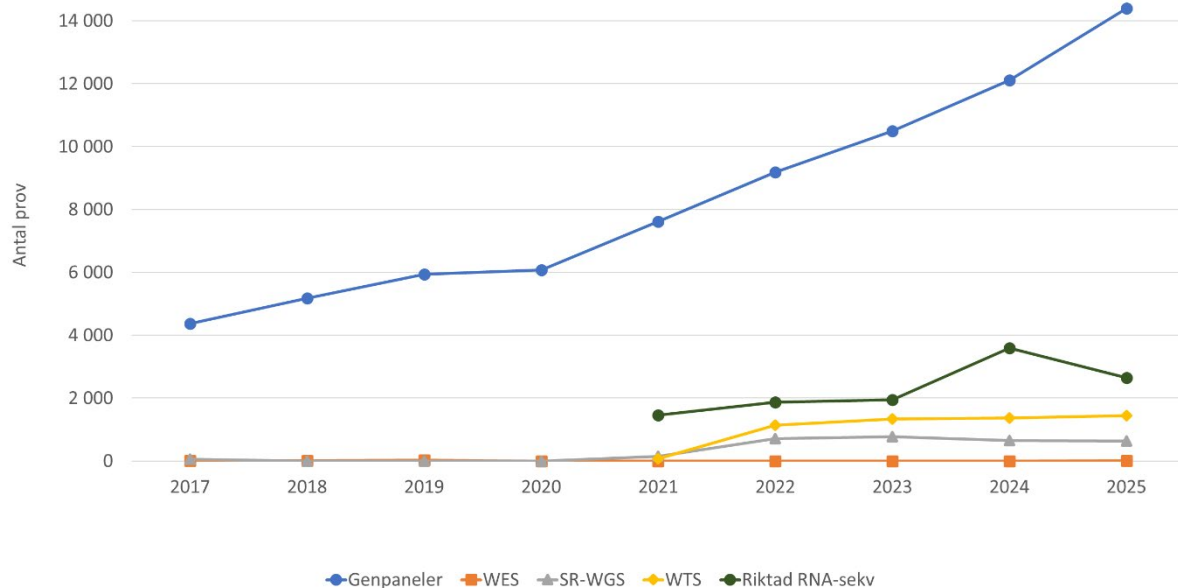
Figur 6. Utveckling av antal prov som analyserats med genpanel, WES, SR-WGS, LR-WGS och WTS inom diagnosområde sällsynta diagnoser under åren 2017–2025.

Förkortningar: WES (helgenomsekvensering), SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), LR-WGS (helgenomsekvensering med långa läsningar), WTS (heltranskriptomsekvensering).

⁴ Ärftlig cancer inkluderas här i diagnosområde sällsynta diagnoser.

Solida tumörer

I Figur 7 visas utvecklingen av antal prov inom diagnosområde solida tumörer som analyserats med olika NGS-baserade analysmetoder sedan 2017. Genpanelanalyser har varit, och är fortfarande, den vanligaste analysen och användningen har ökat kontinuerligt under perioden. Antalet analyser med riktad RNA-sekvensering minskade något jämfört med 2024 medan antal analyser med helgenom-, heltranskriptom- och helexomsekvensering fortsätter vara relativt konstant med ytterst begränsad användning av helexomsekvensering.

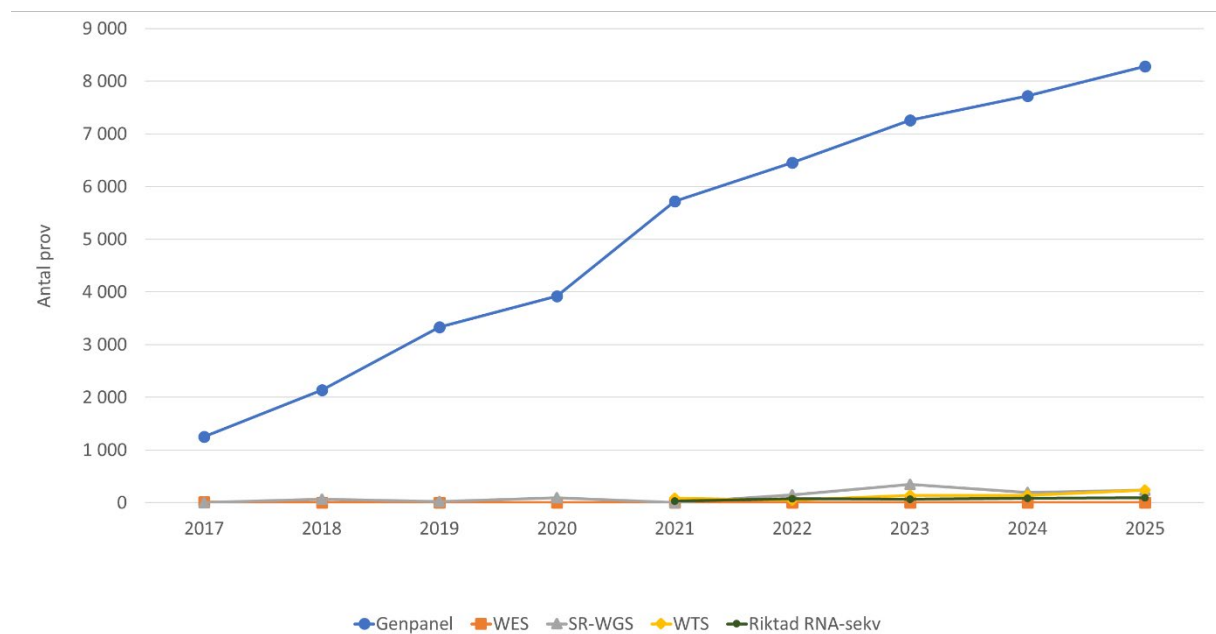


Figur 7. Antal prov som analyserats med genpanel, WES, SR-WGS, WTS och riktad RNA-sekvensering inom diagnosområde solida tumörer under åren 2017–2025.

Förkortningar: WES (helexomsekvensering), SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), WTS (heltranskriptomsekvensering), Riktad RNA-sekv (riktad RNA-sekvensering).

Hematologi

Genpanelanalys har varit den mest använda analysmetoden inom diagnosområdet hematologi sedan inventeringen startade 2017 (Figur 8), med en ökning från år till år. Helgenomsekvensering och heltranskriptomsekvensering har ökat fortlöpande, medan antal analyser med riktad RNA-sekvensering inom hematologi varit relativt konstant de senaste fem åren.

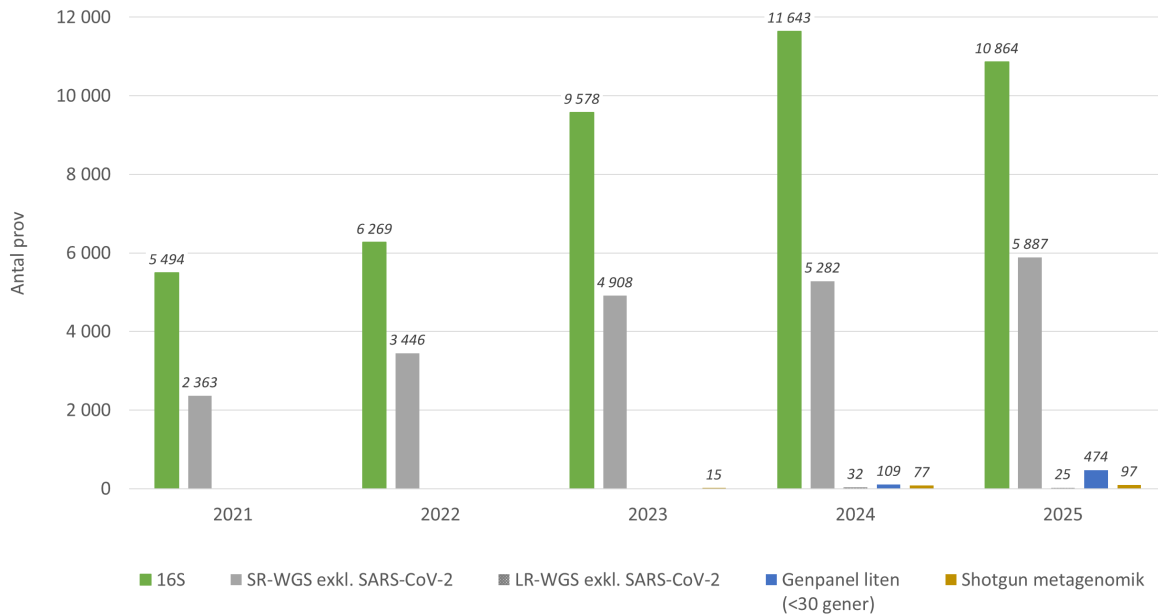


Figur 8. Antal prov som analyserats med genpanel, WES, SR-WGS, WTS och riktad RNA-sekvensering inom diagnosområde hematologi under åren 2017–2025.

Förkortningar: WES (helxomsekvensering), SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), WTS (heltranskriptomsekvensering), Riktad RNA-sekv (riktad RNA-sekvensering).

Mikrobiologi/infektionssjukdomar

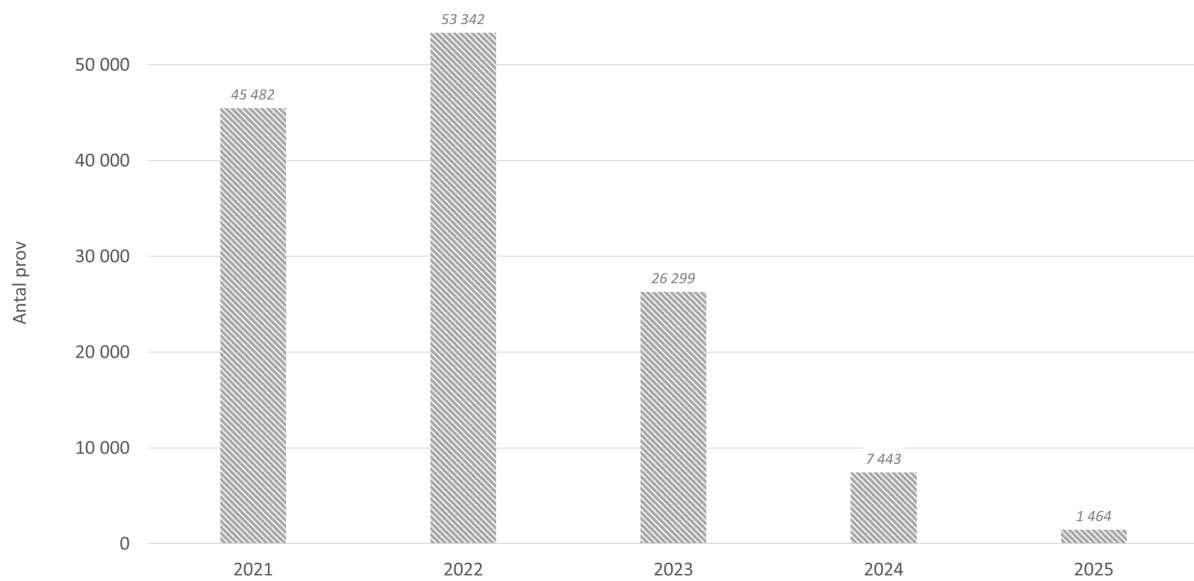
Användning av NGS-analyser inom diagnosområde mikrobiologi/infektionssjukdomar har ökat sedan detta diagnosområde inkluderades i inventeringen år 2021 (Figur 9).



Figur 9. Antal prov som analyserats med 16S-sekvensering, SR-WGS, LR-WGS, genpanel och shotgun metagenomik inom diagnosområde mikrobiologi/infektionssjukdomar 2021 – 2025. SARS-Cov-2-analyser är inte inkluderade. 16S-analyser 2021 och 2022 inkluderar Sangersekvensering. Förkortningar: SR-WGS (helgenomsekvensering med korta läsningar), LR-WGS (helgenomsekvensering med långa läsningar).

Analys med 16S-sekvensering är den mest använda metoden. Från 2023 inkluderas inte Sangersekvensering i inventeringen utan endast NGS-analysmetoder även för 16S-analyser. Antalet rapporterade analyser med shotgun metagenomik fortsätter att öka. Även användning av genpanelanalys inom diagnosområde mikrobiologi/infektionssjukdomar ökar jämfört med förra året.

Folkhälsomyndighetens ändrade 2025 riktlinjerna inom det mikrobiella övervakningsprogrammet avseende sekvensering av SARS-CoV-2 i regionerna. Detta har bidragit till en kraftig minskning av antalet sekvenserade SARS-CoV-2 prover vid sjukvårdsregionernas laboratorier som 2025 uppnådde 1 464 analyser. (Figur 10)



Figur 10. Antal prov som analyserats med helgenomsekvensering för SARS-CoV-2 under åren 2021–2025 vid sjukvårdslaboratorierna.

Analys av prover och insamling av uppgifter

Sekvenseringen av de kliniska proverna har utförts av sjukvårdens laboratorier inom respektive sjukvårdsregion. Insamlingen av statistik för antalet NGS-baserade analyser som utförs i Sverige under 2025 har gjorts av respektive GMC i Lund, Göteborg, Linköping, Örebro, Stockholm, Uppsala och Umeå i samverkan med sjukhusens universitetslaboratorier. Data från sjukvårdslaboratoriet i Halmstad har samlats in av GMC i Lund, sjukvårdslaboratorierna i Kalmar och Jönköping har samlats in av GMC i Linköping.

Vilken statistik har samlats in?

Inventeringen omfattar NGS-baserade analyser för prover som svarats ut i klinik eller använts i kliniskt syfte samt som utförts som en del av kliniska prövningar under 2025. Det inkluderar inte de prover som analyserats för att validera nya tekniker.

Statistik för NGS-baserade analyser har samlats in för diagnosområdena sällsynta diagnoser, ärftlig cancer, solida tumörer, hematologi och mikrobiologi/infektionssjukdomar samt för fosterdiagnostik (NIPT).

De olika NGS-baserade analyser som ingår i inventeringen är: genpaneler, 16S-sekvensering⁵, riktad RNA-sekvensering, heltranskriptomanalys (WTS), helxomsekvensering (WES), helgenomsekvensering med korta läsningar (WGS/SR-WGS), helgenomsekvensering med långa läsningar (LR-WGS) samt shotgun metagenomik.

För att möjliggöra inventeringen av NGS-baserade analyser i nuläget har vissa avgränsningar varit nödvändiga. Inventeringen har gjorts av analyser utförda vid sjukhusens laboratorier och inkluderar inte analyser utförda av privata aktörer⁶. Det kan också finnas analyser som utförts vid sjukhuslaboratorier i regioner utanför regionerna med universitetssjukhus som inte har fångats upp i denna inventering, dessa bedöms dock vara en mindre andel.

Då data som samlats in vid tidigare inventeringar (åren 2017 – 2020) inte inkluderat mikrobiologi/infektionssjukdomar visas endast siffror för 2021 – 2025 i jämförelse över tid för detta diagnosområde.

För jämförelse över åren 2017–2025 har siffrorna för 2020 extrapolerats för att täcka in december månad 2020.

Det är i dagsläget inte tekniskt möjligt att följa hur de testade patienter är fördelade över landet. Ett arbete pågår i samarbete med RCC i samverkan för att i ett första steg kunna ta fram denna typ av information för cancerpatienter.

⁵ För åren 2021 och 2022 inkluderas analyser med Sanger-sekvensering.

⁶ För åren 2017 – 2020 inkluderades prover som skickats till privata aktörer. En av noderna inkluderar sedan 2023 prover som skickas till privata aktörer gällande sällsynta diagnoser och ärftlig cancer då statistiken annars skulle bli missvisande.