

Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Indhold

Uafklarede kolestatiske leversygdomme.....	1
Uafklarede fibrotiske leversygdomme	3

Uafklarede kolestatiske leversygdomme

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Uafklaret kolestase

- Uafklaret kronisk kolestase, herunder medfødt galdevejsatresi
- Recidiverende kolestase med eller uden hudkløe med mindst to episoder eller én episode af mindst 3 ugers varighed.
- Voldsom kolestatisk lægemiddel reaktion (Basisk fosfatase forhøjelse med kløe i mindst 3 uger)
- Graviditets kolestase, hvor alaninaminotransferase (ALAT) og basisk fosfatase ikke normaliseres 2 måneder efter fødslen.
- Galdestenssygdom hos patient < 40 år med vedvarende gener efter kolecystectomi ("LPAC" defineret som intrahepatisk dannede galdesten)

ICD10: Ikke dækkende, men nogle følges under:

- DE806 Anden forstyrrelse i bilirubinomsætningen
- DE807 Forstyrrelse i bilirubinomsætningen UNS
- DK808 Galdestenssygdom hos patient < 40 år med vedvarende gener efter kolecystectomi ("LPAC")
- DR748B Abnorm basisk fosfatase

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Familiær disposition bestyrker indikationen, men er ikke nødvendig, fordi en del af tilstandene er recessivt arvelige og sjældne. I udredningen skal man være opmærksom på, at den genetiske disposition kan give forskellige udtryk i patienter indenfor samme familie (tidlig galdesten, graviditets kløe, kolestatisk lægemiddel reaktioner m.v.).
Alderskriterier	Nej
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	For at komme i betragtning til genetisk udredning, skal patienten have en tilstand præget af kolestase, hvor pt. oplever gulsot og/eller kløe på ukendt baggrund.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	<ul style="list-style-type: none">• Forhøjet P- basisk fosfatase er et krav hos voksne, der kun kan fraviges med specifik argumentation.• Forhøjede konjugeret bilirubin, P- galdesalte eller gammaglutamyl transferase vil forstærke indikationen for genetisk udredning, specielt hos børn.• Ultralyd, CT eller MRCP for bl.a. at udelukke stensygdom, splanknisk trombose, tumores. De andre nævnte tilstande (nævnt under differentialdiagnoser) udelukkes ved anamnese, klinisk undersøgelse og specifikke biomarkører.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Ja, som anført under indikation. Kronisk kolestase defineres som varende mere end 3 mdr., primært for at udelukke engangsepisoder af kortvarende og milde kolestatisk tilstande forårsaget af vira, lægemidler eller lignende.

Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Før inklusion skal det udelukkes, at tilstanden skyldes leversygdom på basis af: <ul style="list-style-type: none"> • Virus • Autoimmune sygdomme • Alkohol • Non-alkoholsk fedt lever • Stensygdom • Maligne eller benigne tumores • Kardiovaskulære forhold • Kendte genetiske sygdomme: <ul style="list-style-type: none"> ○ hæmokromatose ○ alfa-1-antitrypsinmangel ○ Wilson ○ Alagilles
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Skal drøftes med speciallæge i Gastroenterologi og hepatologi. med ekspertviden indenfor kolestatisk leversygdom. Ved børn og unge under 18 år, skal patienten være drøftet med pædiater med specialviden i hepatologi
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Se krav til faglig drøftelse

[Rekvirering og forsendelse](#)

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk

Uafklarede fibrotiske leversygdomme

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Uafklaret fibrose:

- Portal hypertension, DK766
- Portasklerose, Dk741
- Leverfibrose /Cirrose, DK740 / Dk746H,
- Fibropolycystisk leversygdom. DK740

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Familiær disposition bestyrker indikationen, men er ikke nødvendig, fordi en del af tilstandene er recessivt arvelige og sjældne
Alderskriterier	Nej
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Der er ikke specifikke kliniske symptomer der skal være tilstede eller fraværende, idet leversygdomme ofte er asymptomatiske i lang tid. For at komme i betragtning til helgenomsekventering, skal patienten have en kronisk fibrotisk tilstand. En udredning skal udelukke, at det drejer sig om en af de kendte leversygdomme. Hvis denne udredning ikke forklarer tilstanden, betragtes det som "uafklaret" fibrose eller portal hypertension.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Komplet udredning af mulige differentialdiagnoser: <ul style="list-style-type: none"> • Ultralyd • CT eller MRCP • leverbiopsi for bl.a. at udelukke: <ul style="list-style-type: none"> • stensygdom • splanknisk trombose • tumores De andre nævnte tilstande (nævnt i differentialdiagnoser) udelukkes ved anamnese, klinisk undersøgelse og specifik-ke biomarkører. Ved børn under 10 kilo er leverbiopsi ikke obligatorisk.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Før inklusion skal det udelukkes, at tilstanden skyldes leversygdom på basis af: <ul style="list-style-type: none"> • Virus • Autoimmune sygdomme • Alkohol • Non-alkoholsk fedt lever • Stensygdom • Maligne eller benigne tumores • Splanknisk trombose • Kendte genetiske sygdomme: <ul style="list-style-type: none"> ○ hæmokromatose

	<ul style="list-style-type: none">○ alfa-1-antitrypsinmangel○ Wilson○ Alagilles
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Skal drøftes med speciallæge i Gastoenterologi og hepatologi. med ekspertviden indenfor kolestatisk leversygdom. Ved børn og unge under 18 år, skal patienten være drøftet med pædiater med specialviden i hepatologi
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Se krav til faglig drøftelse

[Rekvosition og forsendelse](#)

Gældende rekvissionseddell og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk