

## Svære arvelige hudsygdomme

Indikationer og kriterier for rekvirering af  
helgenomsekventering



## Svære arvelige hudsygdomme

### Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

#### Svære arvelige hudsygdomme

- DQ80 - Medfødt iktyose (flere undertyper)
- DQ81 - Epidermolysis bullosa (flere undertyper)
- DQ82.4 - Ektodermal dysplasi (flere undertyper)
- DQ82.8L - Keratoderma palmare og DQ82.8M - Keratoderma plantare
- DQ82.0 - Arveligt lymfødeme (flere undertyper)
- Udiagnosticeret, alvorlig, mistænkt, genetisk hudlidelse (efter MDT) (Ikke muligt at navngive)

Der kan være overlap til sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år. Her vælges i det enkelte tilfælde den gruppe der vurderes mest dækkende.

Kriterier	Opfyldelse
<b>Patient med uafklaret patogenese/ætiologi</b>	Ja
<b>Familiær disposition</b>	Nej
<b>Alderskriterier</b>	Nej
<b>Kliniske manifestationer til stede eller fraværende</b>	<p>Der skal generelt være tale om svær sygdom eller mistanke om syndromlignende tilstand, hvor sværhedsgraden påvirker hverdag og trivsel. Hos børn kan der, i de tidlige stadier være mild sygdom, men der skal være mistanke om potentielt alvorlig/svær sygdom på sigt. Kliniske fund og symptomer skal være forenelige med diagnosen. Sværhedsgraden skal påvirke patientens hverdag, barnets trivsel eller medføre forringet livskvalitet.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Iktyosis:</b> Management of congenital ichthyoses: European guidelines of care, part one / two. Mazereeuw-Hautier 2019.</li> <li>• <b>Epidermolysis bullosa:</b> Nature Reviews, Disease Primers: Epidermolysis bullosa, Bardhan et al. 2020.</li> <li>• <b>Ektodermal dysplasi:</b> Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. Wright et al. 2019.</li> <li>• <b>Palmoplantar keratodermi:</b> Moderat til svær sygdom vurderet af en dermatolog eller forekomst af sygdom hos en patient med arvelig disposition. Se desuden: Diagnosis and Management of Inherited Palmoplantar Keratodermas. Review article. Thomas et al. 2020.</li> <li>• <b>Primært lymfødeme:</b> Alle tilfælde af genetisk betinget lymfødeme. Nature Reviews, Disease Primers: Primary lymphoedema, Brouillard et al. 2021.</li> <li>• <b>Udiagnosticeret, alvorlig, mistænkt genetisk hudlidelse:</b> A multistep approach to the diagnosis of rare genodermatoses. Askin et al 2020.</li> </ul>

<b>Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Genetiske undersøgelser:</b> Det er ikke et krav, at der forud for helgenomsekventering har været foretaget andre genetiske undersøgelser. Der kan være undersøgelser, som er oplagte før helgenomsekventering for de enkelte sygdomsenheder. Der er tale om en vurdering fra gang til gang.</li><li>• <b>Histologiske undersøgelser:</b> Intet krav herom</li><li>• <b>Parakliniske undersøgelser:</b> Intet krav herom, fraset ved primært lymfødeme.</li><li>• <b>Lymfeskintigraf:</b> Ved mistanke om primært lymfødeme (fraset på små børn). Kan suppleres med ultralydsundersøgelse. Ved patologisk lymfeskintigrafi uden forklaring, er der indikation for helgenomsekventering.</li></ul>
<b>Krav om varighed af tilstand før henvisning</b>	Nej
<b>Differentialdiagnoser, der skal udelukkes</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Epidermolysis bullosa, med symptomdebut efter barndommen, skal erhvervet epidermolysis bullosa være udelukket. Dette foregår ved klinisk undersøgelse inklusive almindelig histologi og immunfluorescens undersøgelse.</li><li>• Primært lymfødeme, skal ødem eller lymfødeme af anden årsag være udelukket. Fx ødem som følge af venøs insufficiens, medicinbivirkning, hjertesygdom, cancer eller operation. For alle, undtaget små børn, skal der foretages lymfeskintigrafi og eventuelt ultralyd.</li></ul> <p>Ved øvrige tilstande er der ikke differentialdiagnose, der skal udelukkes.</p>
<b>Krav til forudgående behandling</b>	Nej
<b>Krav til faglig drøftelse inden rekvirering</b>	<p>Patienter med kliniske symptomer forenelige med:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• iktyosis</li><li>• epidermolysis bullosa</li><li>• ektodermal dysplasi</li><li>• palmoplantar keratodermi</li><li>• primært lymfødeme</li></ul> <p>kan indstilles til helgenomsekventering i NGC-regi.</p> <p>Indikationen udiagnosticeret, alvorlig, mistænkt genetisk hudlidelse skal være drøftet ved MDT konference. Hvis der ikke er tid til at afvente ordinær MDT-konference, kan indikation for helgenomsekventering også afklares imellem planlagte MDT-konferencer i tværfagligt regi mellem de samme specialer.</p>
<b>Krav til kompetenceniveau fx specialisering/subspecialisering ved ordination af helgenomsekventering</b>	Ordination af helgenomsekventering, hos patienter hvor de faglige krav er opfyldt, kan foretages af alle speciallæger med særligt kendskab til arvelige hudsygdomme, der deltager i MDT konferencerne. Ved delegering fra speciallæge kan ordinationen også foretages af læger under uddannelse.

## Rekvirering og forsendelse

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på [ngc.dk](http://ngc.dk)