

Psykiatri – børn og unge

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Autismespektrumforstyrrelser

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Autismespektrumforstyrrelse (ASF) hos et barn eller ung med et eller flere af nedenstående kliniske symptomer:

- Mental retardering / forsinket psykomotorisk udvikling
- Dysmorfe træk
- Epilepsi

Der kan være overlap til indikationer i patientgruppen 'børn og voksne med sjældne sygdomme'.

ASF indbefatter:

- F84.0 Infantil autisme
- F84.1 Atypisk autisme
- 84.5 Asperger's syndrom
- F84.8 Anden gennemgribende udviklingsforstyrrelse

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Ikke nødvendigvis
Alderskriterier	<18 år.
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	En eller flere af nedenstående særlige kliniske symptomer skal være tilstede sammen med ASF (dvs. kompleks autisme / autisme +): <ul style="list-style-type: none">Mental retardering / forsinket psykomotorisk udviklingDysmorfe trækEpilepsi
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Genetisk undersøgelse for Fragilt X-syndrom bør foretages først iht. den klinisk genetiske retningslinje (Guideline til genetisk udredning ved autismespektrumforstyrrelse 2021.)
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Patienten skal være drøftet på tværfaglig konference med deltagelse af speciallæge i klinisk genetik og børne- og ungdomspsykiatri og evt. i pædiatri. Set-up kan være regionalt MDT eller anden lign. faglig konference afhængig af regional organisering.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Ordination skal foretages af en læge efter beslutning på konference jf. ovenstående

Rekvirering og forsendelse

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk