

Føtal medicin

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Gravide kvinder, hvor der hos fostret er mistanke om genetisk betinget sygdom.

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

For alle indikationer gælder det at der skal foreligge normal kromosom mikroarray (CMA) før WGS tilbydes

Gravide kvinder hvor:

1. Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på $\geq 3,5$ mm, OG hvor der ved tidlig misdannelsesskanning i uge ca. 16 fortsat ses nakkeødem – eller der påvises yderligere UL-anomalier
2. Gravid, hvor der hos fosteret i 1. trimester/tidlig 2. trimester er påvist nakkefold på $\geq 6,0$ mm
3. Gravid, hvor der hos fosteret er påvist svær væksthæmning før uge 32, defineret som mindst ét biometrisk mål mindre end -3 SD/Z-score < -3
4. Dødt foster/barn (intrauterin/perinatal død eller pga. spontan eller provokeret abort), og hvor der er fundet misdannelse/anomali, eller andre fund der giver mistanke om genetisk betinget sygdom (registreret på moderens cpr.nr.).
5. Gravid, hvor der hos fosteret er påvist misdannelser herunder: skeletanomalier, neuromuskulære sygdomme/føtal akinesi-hypokinesi deformationssekvens (FADS), non-immun hydrops føtalis (NIHF), CNS-misdannelser, diafragma hernie (CDH) eller multiple anomalier – evt. andre udvalgte misdannelser (hjertemisdannelser, udvalgte nyremisdannelser (CAKUT) eller omfalocele)

NGC må ikke sekventere prøver fra afdøde og der kan derfor kun indsendes prøver registreret på moders CPR-nummer

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Helgenomsekventering (WGS) bør tilbydes under eller efter graviditeter, hvor der før eller efter fødslen er konstateret sygdom hos fostret (i form af f.eks. ødem/hydrops, tyk nakkefold, misdannelser, intrauterin eller perinatal død hos barn, hvor analysen registreres under mors cpr.nr.), men hvor der ved primær udredning (eks. ultralydsundersøgelse, kromosomal mikroarray (CMA) eller obduktion) ikke er fundet en plausibel årsag hertil.
Familær disposition	Nej
Alderskriterier	Gruppen omfatter gravide kvinder og deres fostre samt perinatalt døde børn, hvor analysen registreres under mors cpr.nr.
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Nej
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	For de prænatale analyser er analysetiden afgørende. Hvorvidt der skal laves CMA (dvs. CNV-analyse) forud for evt. WGS afhænger af indikation, gestationsalder, og om fortolkende afdelinger er fortrolige med CNV-analyse, så arrayanalyse evt. kan undværes. Dette afklares som udgangspunkt ifm. MDT-konference, hvor indikation og diagnostisk strategi diskuteres. Dette er beskrevet i henhold til de nationale guidelines: (DFMS guidelines).
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej

Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Ved tegn på føtal sygdom foretages der allerede i dag udredning for at udelukke ikke genetisk betingede årsager, inden der tilbydes genetisk udredning med CMA.
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	<p>Ja.</p> <p>Indikationen for og den mulige diagnostiske gevinst ved at tilbyde WGS samt muligheden for at gennemføre undersøgelsen skal i hvert enkelt tilfælde afklares ved MDT-konference med deltagelse af klinisk genetisk og føtalmedicinsk speciallæge, inden evt. WGS analyse rekvireres.</p> <p>Den diagnostiske gevinst ved WGS øges ved at tilbyde WGS ved fostre med multiple misdannelser, eller med organspecifikke misdannelser, som ud fra en klinisk-genetisk og føtalmedicinsk ekspertvurdering sandsynligvis skyldes monogen sygdom. En sådan MDT-vurdering af den specifikke indikation er derfor essentiel for hver enkelt patient.</p> <p>Denne praksis er allerede indført i dag, og det er vigtigt at videreføre denne praksis, da erfaringen er, at denne proces er både velfungerende, relevant og vigtig for både patientens og klinikernes udbytte.</p>
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Indikationen for og den mulige diagnostiske gevinst ved at tilbyde gravide kvinder føtal trio-genomsekventering, samt muligheden for at gennemføre undersøgelsen, skal i hvert enkelt tilfælde afklares ved MDT-konference med deltagelse af klinisk genetisk og føtalmedicinsk speciallæge, inden evt. trio-genomsekventering analyse rekvireres. Trio-genomsekventering hos gravide kan også ordineres efter telefonisk kontakt imellem de samme speciallæger. I begge tilfælde aftales det, at den gravide kvinde kan henvises til konsultation på Klinisk Genetisk afdeling, se nedenstående punkt.

[Rekvirering og forsendelse](#)

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk