

Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Sjældne sygdomme hos børn og unge under 18 år

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Mistanke om en sjælden genetisk årsag, og tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk tilstrækkeligt afklaret sygdom, og mindst en af følgende tilstande/fund:

- **En eller flere misdannelser**
- **Komplekst sygdomsbillede**
- **Global udviklingsforsinkelse med udviklingsdeficits i to eller flere udviklingsdomæner, med IQ<70 for børn og unge over 6 år, eller et behov for specialinstitution/skole**
- **Skeletanomali. Eksempelvis forkortede rørknogler, multiple kraniosynostoser, skeletdysplasi eller dværgvækst**
- **Neuromuskulær eller neurologisk sygdom. Eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati, ataksi, epilepsi, myopati, mikro-/makrocefali ledsaget af intellektuelt handikap**
- **Mistanke om medfødt metabolisk sygdom**
- **Artrogrypose**
- **Overvækst**
- **Floppy infant**

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	Børn og unge under 18 år.
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	Ud over hvad der er anført under indikationer (se ovenfor), skal der ikke være særlige kliniske symptomer tilstede eller fraværende.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Der kan være undersøgelser, som er oplagte før genomsekventering for de enkelte sygdomsenheder. Der er tale om en vurdering fra gang til gang. Nedenstående er eksempler: <ul style="list-style-type: none">• For mental retardering/psykisk udviklingshæmning bør undersøgelse for Fragilt X syndrom foretages.• Lokalt kan der for mental retardering/psykisk udviklingshæmning være krav om at kromosom mikroarray er udført før helgenomsekventering, men overordnet set er det ikke et krav, da kopitalsvarianter kan ses ved helgenomsekventering.

	<ul style="list-style-type: none">• For ataksier bør der laves panel for de hyppigste spinocerebellare ataksier (repeatsygdomme), hvis fænotypen passer hermed.• For metaboliske sygdomme kan der - afhængig af den konkrete mistanke og under hensyntagen til hvor meget det haster at stille en genetisk diagnose - være parakliniske analyser, som bør foretages inden helgenomsekventering. Det kan fx være urin-metabolisk screening.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Der er ingen specifikke differentialdiagnoser, som skal udelukkes. Det forudsættes dog, at patienterne er udredt således at man med rimelighed mistænker en genetisk årsag.
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Faglig drøftelse inden rekvirering bør foregå i samarbejde med en speciallæge i klinisk genetik evt. i regi af MDT-samarbejde.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Ordination kan foretages af speciallæger eller efter aftale med speciallæger. Speciallæger fra udvalgte afdelinger, som har erfaring med sjældne sygdomme og rekvirering af omfattende genetiske analyser, kan godt selv ordinere analysen efter forudgående aftale med klinisk genetisk afdeling, og i øvrigt i henhold til regional organisering.

[Rekvision og forsendelse](#)

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk