

Sjældne sygdomme hos voksne

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering



Sjældne sygdomme hos voksne

Indikation for helgenomsekventering ved NGC er:

Mistanke om en genetisk årsag og tilstanden skyldes ikke en i forvejen genetisk tilstrækkeligt afklaret sygdom og mindst en af følgende tilstande/fund (1-7):

NB! Nedenstående ICD10-koder er eksempler. Der kan således være andre ICD10-koder, som er relevante.

1. En eller flere misdannelser

- Der findes mange ICD10-koder for medfødte misdannelser, følgende er blot nogle eksempler: DQ870, DQ872, DQ897A, DQ873

2. Komplekst sygdomsbillede/mistanke om monogen lidelse, hvor denne ikke er omfattet af andet specialitnetværk.

- Ved komplekst sygdomsbillede forstås symptomer fra to eller flere organsystemer, hvor sygdomsbilledet vurderes usædvanligt og ikke svarer til en kendt lidelse.
- Ved mistanke om monogen lidelse, ikke omfattet af andet specialitnetværk, kan sygdomsbilledet være komplekst, men behøver ikke være det
- Der er tale om en broget gruppe, som ikke har egen ICD10-kode

3. Mental retardering/psykisk udviklingshæmning, med:

- IQ<70 eller behov for specialinstitution eller ikke mulighed for at leve et selvstændigt liv.
- Både isoleret og syndromal mental retardering/psykisk udviklingshæmning omfattes
- ICD10-koder: DF799, DF700, DF701, DF709, DF708, DF844, DF721, DF791, DF780, DF710, DF711, DF720, DF728, DF730, DF719, DF731, DF781, DF788, DF798, DF739, DF789, DF790, DZ810, DF718, DF729, DF738

4. Skeletanomali

- eksempelvis forkortede rørknogler, kraniosynostose, skeletdysplasi eller dværgvækst.
- Det er ikke alle, der har tilknyttet en ICD10-kode, men følgende kan være relevante: DQ875, DQ678, DQ750, DQ751, DQ871, DE343B, DQ771, DQ775, DQ778A, DQ743

5. Neuromuskulær eller neurologisk sygdom

- eksempelvis symptomgivende misdannelser i centralnervesystemet, leukoencefalopati eller mikro-/makrocefali, arthrogrypose. Ataksi, epilepsi, myopati
- isoleret ataksi, epilepsi og myopati er omfattet af specialitnetværket for neurogenetiske patienter.
- Det er ikke alle, der har tilknyttet en ICD10-kode, men følgende kan være relevante: DG939, DG934, DG919, DQ029, DQ045, DA812, DQ042, DQ046C, DQ753, DQ043F, DQ046B, DQ078C, DG969, DG379, DR908, DG968

6. Mistanke om medfødt metabolisk sygdom

- Der kan være tale om en række forskellige sygdomme: for voksne vil der oftest være tale om sygdomme, som enten debuterer i voksenalderen eller har haft debut i barnealderen, men ikke er blevet diagnosticeret her.
- Der er tale om en række forskellige sygdomme, ikke alle har egen ICD10-kode, men følgende kan være relevante: DZ834, E70-E90

7. Mistanke om bindevævslidelse med karanomalier med mindst to af følgende:

- udposning på større arterier
- aneurismer
- svær hypermobilitet med Beighton score 6 eller mere og/eller ledluksationer spontane perforationer af lunger eller andre indre organer, dysproportioneret skelet
- brok (hernier)
- førsteledsslægtning med alvorlig event med enten organ eller karperforation/operationskrævende aneurisme
- generel dysmorfi der leder tanken hen på genetisk bindevævslidelse eller lign.
- Indikationen omfatter: Marfan syndrom, DQ874; Loeys Dietz syndrom (ingen ICD10 kode), Vaskulær Ehlers Danlos Syndrom, Periodontal Ehlers Danlos Syndrom (DQ796 = Ehlers Danlos syndrom).

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Ja
Familiær disposition	Nej
Alderskriterier	Voksne over 18 år er omfattet af dette skema. Vedr. indikationer 1.-6 (se ovenfor): Ingen særlige alderskriterier herudover. Vedr. 7 (Mistanke om bindevævslidelse med karanomalier): Hvor mistanken er beroende på to og kun to symptomer, og det ene er svær hypermobilitet, skal det andet være debuteret < 50 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. • 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, hvilket sikrer fagligheden ift. dialog om indikation for og valg af analyse. 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 genetisk afdeling, og i øvrigt i henhold til regional organisering.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Ordination kan foretages af speciallæger eller efter aftale med speciallæger.

[Rekvirition og forsendelse](#)

Gældende rekviritionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk