



Kære Ottilia Printzlau (Danske Regioner).

Hermed svar på pædiatriens brug af genetiske analyser. Sammenfattende må det siges, at vi i netop i pædiatrien meget ofte diagnosticerer arvelige sygdomme og derfor bruger et meget bredt spænd af genetiske analyser. Vi har spurgt vores forskellige fagudvalg inden for de mange forskellige fagområder i pædiatrien om brugen af genetiske analyser, og ud fra svarene står det klart, at anvendelsen af disse er omfattende. Det har således ikke været muligt at lave en udtømmende liste over hverken samtlige diagnoser eller genetiske tests, der anvendes i pædiatrien. Nedenfor har vi således svaret med nogle eksempler på diagnoser i pædiatrien, hvor genetiske tests er en del af udredningen, men disse er langt fra dækkende. Det har desværre været for stort et arbejde at indsamle oplysninger om de mange forskellige enkeltstående genetiske tests.

Kommentar fra Allan Lund, Klinisk Genetisk Afdeling, RH: stort set alt i medicin er genetik - og genetisk udredning vil i fremtiden blive brugt i alle medicinske specialer, både diagnostisk og i forbindelse med individuel tilrettelæggelse af behandling. (Det er i øvrigt uklart hvilke test, der menes, da sekventering ikke er alternativt til gentest, men en delmængde heraf). Det er umuligt at opstille en liste over alle diagnoser, hvor gentest anvendes, da der er måske 20.000 gener med associerede fænotyper og således multiple diagnoser, hvor det anvendes, og fremtiden vil byde på flere.

Spørgsmål 1

Anvendes der indenfor jeres speciale data fra gentest eller sekventering i den kliniske hverdag?

- Ja, f.eks. febersyndromer, hereditære bindevævssygdomme.

Spørgsmål 2

Anvendes der indenfor jeres speciale data fra gentest eller sekventering i forbindelse med forskning?

- Ja, f.eks. SNP for MTX-metabolismen, monogene febersyndromer, gener der koder for smertereceptorer, lektiner.

Spørgsmål 3

Opstil en liste over alle de diagnoser indenfor jeres speciale der bruger data fra gentest og sekventering.

Eksempler:

- Autoinflammatoriske sygdomme, monogene febersyndromer, hereditære bindevævssygdomme.
- Mistanke om medfødte kromosomanomalier eller genetiske sygdomme.
- TPMT-typer til behandling af kronisk inflammatoriske tarmsygdomme IBD, ved behandling med Imurel. Til behandling med biologisk behandling er der endnu ikke fundet brugbare gener. Der findes ca 200 gener der er under undersøgelse ift valg af behandling /prognose for IBD. Ved cøliaki bruges HLA-type til at be- eller afkræfte diagnosen.
- Udredning af børn i alle aldre med dysmorfe træk, forsinket udvikling eller dårlig trivsel; vækstforstyrrelser, pubertetsforstyrrelser, adrenogenitalt syndrom, disorders of sexual development, mental retardering, epilepsi, nyresygdomme, hjertemisdannelser, kardielle ledningsforstyrrelser, m.fl.
- Andre eksempler er metaboliske sygdomme, hvor et aktuelt tilgængeligt panel tester > 500 forskellige gener.

Spørgsmål 4

Nævn de indikationer/diagnoser for hvilke, der anvendes en eller flere genetiske tests. Nævn alle de genetiske tests, der anvendes for en given indikation/diagnose inden for jeres speciale.

Som det ses ovenfor er listen over diagnoser, hvor der anvendes genetiske tests, meget lang, og det har været for omfattende et arbejde for vores fagudvalg til på kort tid at kunne svare udtømmende.

På Dansk Pædiatrisk Selskabs vegne

Malene Boas