

Genetisk Analyse	Forklaring
<b>Whole genome sequencing, WGS</b>	Ofte 1. valg. Udbydes som trio-analyse (barn + forældre) via de klinisk genetiske afdelinger, i regi af Nationalt Genom Center. Der henvises til flg. VIP: <a href="#">Genomsekventering i Nationalt Genom Center (sjældne sygdomme &lt; 18 år)</a> Her beskrives inklusionskriterier for og vejledning til bestilling af analysen mv. Der analyseres for varianter i alle kendte sygdomsassocierede gener, og der foretages endvidere analyse for kopiantalsvarianter. Prøverne kan tages efter henvisning af familien/patienten til genetisk rådgivning ved en klinisk genetisk afdeling eller kan bestilles fra en pædiatrisk afdeling, evt. efter rådgivning fra en klinisk genetisk afdeling.
<b>Array cgh</b>	Vil for nuværende kun være 1. valg ved mistanke om specifik mikrodeletion/-duplikation fx 22q11 deletion, når WGS ikke er udført eller tænkes udført (Ved WGS indgår kopiantalsanalyse). Ved Array cgh detekteres kopiantalsvarianter, herunder trisomier og mikrodeletioner. Array CGH påviser ikke balancerede kromosomforandringer som translokationer (er kun i sjældne tilfælde årsag til mental retardering).
<b>Akut Syg Barn</b>	Udbydes som WGS trio-analyse (barn + forældre) ved behov for hurtig udredning. Det vil typisk være mistanke om medfødt stofskiftesygdom, epileptisk encefalopati eller anden behandlelig sygdom. Der analyseres for varianter i alle kendte sygdomsassocierede gener inkl. mtDNA, og der foretages endvidere analyse for kopiantalsvarianter. Der bør sendes urin samt plasma med til metaboliske analyser. Kan kun rekvireres efter telefonisk visitation med Afdeling for Genetik, RH. <i>Der kan være lokale ændringer.</i>
<b>Undersøgelse for Fragilt X</b>	Fragilt-X (og andre sygdomme forårsaget af dynamiske mutationer (trinucleotid expansion), fx dystrofia myotonia, Friedreich ataxi, progressiv myoclon epilepsi) detekteres ikke ved array-CGH eller WGS, men skal bestilles som en specialanalyse. Bør bestilles som del af den initiale udredning, da fragilt X er en hyppig årsag til mental retardering.
<b>Specifik mistanke om et syndrom</b>	Specifik analyse, f.eks for Rett syndrom.
<b>Andre special analyser</b>	Omfatter bl.a. methyleringsspecifik MLPA ved mistanke om Prader-Willi/Angelman Syndrom og undersøgelse for dynamiske mutationer (se Fragilt X). Ligesom dynamiske mutationer afdækkes defekt methylering ikke ved WGS eller Array; det samme gælder mosaiktilstande, enten pga lav mosaikgrad i blod eller fordi varianten ikke findes i blod (fx Pallister-Killian).

<b>Konventionel kromosomanalyse</b>	Er kun relevant ved specifik mistanke om trisomi 21, kønskromosomafvigelser, translokation eller ringkromosom.
-------------------------------------	--

Bilag 2