

Udkast til kommissorium

Genetisk udredning og opfølgning for patienter med arvelige telomeropatier

DSMG vil gerne tage initiativ til at nedsætte en multidisciplinær arbejdsgruppe til at udarbejde kliniske retningslinjer for arvelige telomeropatier. Telomeropatierne (el. dyskeratosis kongenita) omfatter en række arvelige sygdomme, der alle er karakteriseret ved en påvirkning af telomerernes længde og funktion. Tilstandene kan i nogle, men ikke alle tilfælde, medføre en lang række alvorlige kliniske manifestationer i flere organsystemer, der kan debutere hos både børn og voksne. Det kan dreje sig hæmatologiske, pulmonale og dermatologiske manifestationer, herunder øget risiko for udvikling af kræft. I løbet af de seneste 10 år er vores viden om disse sygdomme kraftigt øget og det fænotypiske spektrum er bredere end først antaget. Samtidig er der nu kendskab til en række gener, der er associeret til telomerlængde, og som giver mulighed for at man kan undersøge familiemedlemmer og evt. tilbyde prænatal diagnostik.

Der er et behov for retningslinjer vedr. disse tilstande. Formålet med denne guideline er således:

- 1) at udarbejde henvisningskriterier for hvornår telomeropati skal mistænkes og hvornår en patient skal henvises til genetisk udredning
- 2) at udarbejde retningslinjer for genetisk udredning og tolkning af telomermålinger
- 3) at udarbejde retningslinjer for klinisk opfølgning for patienter med telomersygdomme, både børn og voksne

Arbejdsgruppen vil bestå af 4-5 kliniske genetikere samt klinikere, der udpeges fra de respektive selskaber:

- 1 læge fra Dansk Lungemedicinsk Selskab
- 1 læge fra Dansk Hæmatologisk Selskab
- 1 læge fra Dansk selskab for Gastroenterologi og Hepatologi
- 1 læge fra Dansk Pædiatrisk Selskab
- 1 læge fra Dansk Dermatologisk Selskab
- 1 læge fra Dansk Endokrinologisk Selskab
- Evt 1 læge fra Dansk Selskab for Otolaryngologi

Arbejdsgruppens arbejde forventes at resultere i en guideline udgået fra DSMG. Arbejdet forventes færdiggjort i **foråret 2022**.