OBS! Utskriven version kan vara ogiltig. Verifiera innehållet.

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus
Giltig från: 2026-11-18
Innehållsansvar: Gunilla Magnusson, (gunma40), Universitetssjukhusöverläkare
Giltig till: 2028-11-18
Granskad av: Lada Kalaboukhova, (ladka1), Sektionschef
Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

BARNÖGON Genetisk screening för systemsjukdom hos barn med katarakt

Syfte

Barnkatarakt är en av de viktigaste botbara orsakerna till blindhet hos barn i världen och förekommer hos 35 barn per 100 000 födda. Den genetiska orsaken kan finnas i isolerad form av en eller flera patogena varianter som bara påverkar ögat som organ eller i kombinerad form det vill säga tillsammans med annan sjukdom som påverkar övriga kroppen. I båda fallen är den genetiska analysen meningsfull. Att analysera den genetiska orsaken till katarakten betyder att man kan diagnosticera och bota allvarliga metabola sjukdomar i ett tidigt skede, som annars kan ge utvecklingsförsening med funktionsvariationer, likt effekten av oupptäckt fenylketonuri (PKU). Genetisk analys kan också kartlägga associerade syndrom som gör det möjligt att förbereda och planera för individanpassad framtida vård. En ytterligare vinst är att såväl barn som föräldrar kan använda analysresultatet för familjeplanering.

Arbetsbeskrivning

Inklusionskriterier

Samtliga barn med synstörande katarakt ska erbjudas test oberoende av hereditet för barnkatarakt och oavsett om den är ensidig eller bilateral.

VÄSTRA GÖTALANDSREGIONEN

Undantag är känd orsak till katarakten såsom trauma, reumatisk sjukdom eller steroidbehandling.

Att genomgå genetisk screening är frivilligt och påverkar inte kommande vården.

Genetisk rådgivning kommer erbjudas, inklusive kuratorskontakt vid behov.

Vid diagnos av systemsjukdom remitteras patienten omgående till barnspecialist av remittent för gentest.

Upplägg

- Varje barn med synstörande katarakt får vid första besöket på Barnögonmottagningen SU informationsfolder om rutinen om gentest och möjlighet att tacka nej till erbjudandet.
- Om barnet ska opereras tas blodprov under operation och skickas med förifylld remiss till klinisk genetik, remittent: Gunilla Magnusson.
- Om barnet inte ska opereras tas blodprov på C-lab BKÖ och då finns förifylld remiss till Klinisk Genetil avseende genetisk screening vid barnkatarakt att hämta på Barnögonmottagningens sjuksköterskeexpedition hos processjuksköterska Jenny Gyllén.
- Svar på test läggs till Gunilla Magnusson alternativt processköterska Jenny Gyllén.
- Gunilla Magnusson ansvarar för återkoppling till föräldrarna angående svar på genetiskt test.

Ansvar

Denna rutin gäller för både process Barnkatarakt/Barnglaukom samt Barn/elektrofysiologi.

Uppföljning

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControl PRO.

Kunskapsöversikt

Gillespie RL, O'Sullivan J, Ashworth J, Bhaskar S, Williams S, Biswas S, Kehdi E, Ramsden SC, Clayton-Smith J, Black GC, Lloyd IC.Gillespie RL, et al. Personalized diagnosis and management of congenital cataract by next-generation sequencing. Ophthalmology. 2014 Nov;121(11):2124-37

Mohammod Musleh, Jane Ashworth , Graeme Black, Georgina Hall. Improving diagnosis for congenital cataract by introducing NGS genetic testing. BMJ Qual Improv Rep. 2016 Sep 19;5(1):

OBS! Utskriven version kan vara ogiltig. Verifiera innehållet.

Information om handlingen

Handlingstyp: Riktlinje verkställighet

Gäller för: Verksamhet Ögonsjukvård, Drottning Silvias barnsjukhus

Innehållsansvar: Gunilla Magnusson, (gunma40), Universitetssjukhusöverläkare

Granskad av: Lada Kalaboukhova, (ladka1), Sektionschef

Godkänd av: Madeleine Zetterberg, (madan5), Överläkare/Professor

Dokument-ID: SU9820-1156830909-213

Version: 3.0

Giltig från: 2026-11-18

Giltig till: 2028-11-18