

## Specialevejledning for klinisk genetik

Specialevejledningen indeholder en kort beskrivelse af hovedopgaverne i specialet samt den faglige og organisatoriske tilrettelæggelse af specialet. Dernæst følger Sundhedsstyrelsens anbefalinger til hovedfunktionsniveauet. De godkendte regions- og højt specialiserede funktioner, herunder krav og placeringer, fremgår bagerst i specialevejledningen. Eventuelle udviklingsfunktioner er desuden beskrevet sidst i specialevejledningen.

### Specialebeskrivelse

*Klinisk genetik* er et tværgående speciale og omfatter diagnostik af og rådgivning om genetisk betingede sygdomme og tilstande til patienter og deres familier samt andre specialer.

Specialet varetager desuden forskning, udvikling og uddannelse inden for specialets områder.

### Hovedopgaver

I klinisk genetik er der følgende hovedopgaver:

- Udførelse og formidling af genetiske laboratorieydelser i form af kromosomanalyser, DNA-analyser samt metabolisk/biokemiske analyser på højt specialiseret niveau. Ydelserne omfatter både præ- og postnatal diagnostik.
- Genetisk rådgivning: Information, der ud fra klinisk og genetisk udredning, herunder laboratorieanalyser, giver patient og familie viden om en genetisk sygdom, herunder årsag, diagnostik, prognose, arvegang, gentagelsesrisiko og evt. risiko for at raske personer udvikler sygdom. Genetisk rådgivning har til formål at give patienter og raske "risikopersoner" et kvalificeret handlegrundlag for beslutninger om graviditet, gentestning samt opfølgnings- og behandlingsprogrammer. Samtidig er fokus rettet mod familien som helhed, da et genetisk problem/sygdom ikke kun vedrører den enkelte patient, men ofte slægtninge. Kommunikative færdigheder og etiske problemstillinger har høj bevågenhed.

Patienter med genetiske sygdomme behandles i en lang række specialer i samarbejde med klinisk genetik. Specialet har konsulentfunktion, fx om udredning af genetiske eller mistænkt genetiske sygdomme. Behandling af patienter med genetiske sygdomme foregår i tæt samarbejde med de kliniske specialer.

22. juni 2010

j.nr. 7-203-01-90/41

Sundhedsplanlægning

Sundhedsstyrelsen

Islands Brygge 67

2300 København S

Tlf. 72 22 74 00

Fax 72 22 74 05

E-post

specialeplanlaegning@sst.dk

## **Forhold af betydning for specialeplanlægning**

Patientunderlaget for specialet udgøres af patienter med genetiske sygdomme samt deres familier, herunder raske risikopersoner. Ydelserne er overvejende ambulante, evt. tværfaglige konferencer samt diagnostiske tilsyn.

Der sker i disse år en voldsom ekspansion af den molekylære viden, der har rod i den internationale kortlægning af det humane genom. Denne viden omsættes løbende til praktisk klinik. For de monogene sygdomme (fx blødersygdom og cystisk fibrose) har ovenstående forskning ført til, at kendskabet til forskellige arvelige sygdomme er steget eksplosivt og fortsat vil stige. Derudover vil et stigende antal gener/genvarianter, der disponerer for multifaktorielle og komplekse sygdomme (herunder livsstilssygdomme, se nedenfor) blive identificeret. Disse sygdomme, som kan forekomme i et stort antal, kan medføre en stor øgning i specialets aktivitet.

Fosterdiagnostik varetages i et samarbejde mellem obstetrik og klinisk genetik, som udfører kromosom- og DNA-analyser på fosterceller. Udviklingen i ultralydsdiagnostik, bl.a. nakkefoldscanning, har øget behovet for hurtig laboratoriediagnostik og rådgivning ved mistænkt eller påvist sygdom hos fosteret. Udviklingen i laboratoriediagnostik har gjort det muligt at påvise stadig flere afvigelse. Udviklingen inden for fertilitetsbehandling omfatter bl.a. præimplantationsdiagnostik, som kræver tæt samarbejde mellem klinik og laboratorium.

De store livsstilssygdomme cancer, diabetes og kardiovaskulære sygdomme er multifaktorielle sygdomme. Ved nogle af disse sygdomme er gentestning med DNA-analyse mulig, og de udgør en stigende del af patienterne i specialet, idet især raske risikopersoner efterspørger rådgivning om risiko for fx at udvikle kræft.

Klinisk genetik samarbejder med en lang række specialer, der bl.a. udmønter sig i tværfaglige konferencer. Plejepersonale i form af sygeplejersker, jordemødre og genetiske assistenter m.v. indgår i virksomheden. Der er endnu ikke formaliserede uddannelser for disse grupper.

Laboratoriefunktionerne i klinisk genetik kræver højt specialiseret udstyr og højt uddannet personale. Foruden speciallæger deltager molekylærbiologer, biokemikere, ingeniører samt bioanalytikere i laboratorievirksomheden. Der sker en løbende analyseudvikling. Kvalitetssikring i form af egentlig certificering er endnu i sin vorden. Der er adskillige eksterne kvalitetsprogrammer.

Det er for tiden muligt at undersøge for genfejl ved omkring 2000 arvelige sygdomme, men færre end 10 % af disse analyser bliver udført i Danmark, idet en lang række molekylærgenetiske analyser ikke kan foretages på indlandske laboratorier. Udnyttelse af udenlandske laboratoriers fokus på særlige diagnosegrupper vil sikre kvalitet af analyserne, ligesom danske laboratorier bidrager til denne verdensdækkende pulje af analysemuligheder med internationalt fastsatte kvalitetskrav.

De tre klinisk genetiske enheder forventes at koordinere og samarbejde om, hvilke udenlandske laboratorier der benyttes til konkrete diagnoser.

Inden for klinisk biokemi udføres i dag en lang række genetiske analyser, og antallet forventes at stige inden for de kommende år.

Side 2

22. juni 2010

**Sundhedsstyrelsen**

## **Den faglige tilrettelæggelse og organisering af klinisk genetik**

Specialeudmeldingen tager afsæt i specialerapporten for klinisk genetik, som er udarbejdet af sundhedsfaglige repræsentanter fra regionerne og de videnskabelige selskaber. I forbindelse hermed er der foretaget søgning efter litteratur, som beskriver organiseringen af klinisk genetik. Det har imidlertid generelt været vanskeligt, at finde litteratur med relevans for organiseringen af klinisk genetik

Side 3

22. juni 2010

**Sundhedsstyrelsen**

### **Praksisområdet**

Der er ikke privatpraktiserende speciallæger i faget. Primærsektoren får et stigende antal spørgsmål fra patienter vedrørende arvelighed og henviser et stigende antal til klinisk genetik på sygehusene. Ca. halvdelen af alle henvisninger til klinisk genetisk udredning og rådgivning stammer fra almen praksis.

### **Sygehusvæsenet**

Nedenfor beskrives anbefalinger til hovedfunktionsniveauet og krav til regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner. De sygdomsgrupper/diagnoser samt diagnostiske og behandlingsmæssige metoder, der er regionsfunktioner eller højt specialiserede funktioner i specialet, oplystes. Endvidere fremgår det, hvilke sygehuse der er godkendt til varetagelse af funktionerne.

### **Anbefalinger til hovedfunktionsniveauet**

Der findes ikke klinisk genetik på hovedfunktionsniveau. Der kan dog udøves klinisk genetisk rådgivning på hovedfunktionsniveau efter tre overordnede modeller:

- 1) henvisning til udredning på klinisk genetisk afdeling
- 2) henvisning til klinisk genetisk udredning i lokalt, tværfagligt team
- 3) personale fra andre specialer med kompetencer og erfaring i området samarbejder med klinisk genetisk afdeling som led i et formaliseret og aftalt samarbejde mellem en afdeling på hovedfunktionsniveau og en klinisk genetisk enhed.

Ad 1) Den kliniske afdeling fremsender i praksis henvisninger til den klinisk genetiske enhed, som forestår udredning og rådgivning, håndtering af laboratorieanalyser samt det mulige familiemæssige aspekt. Den klinisk genetiske enhed kan udlægge patient-/familiekontakten til et decentralt rådgivningssted.

Ad 2) For udvalgte diagnoser vil et fælles ambulatorium på den kliniske afdeling kunne etableres, så den genetiske udredning og rådgivning, udøvet af det klinisk genetiske personale, foregår fysisk i den kliniske afdelings ambulatorium.

Ad 3) Den genetiske rådgivning ved specifikke arvelige sygdomme med et stort patientvolumen kan varetages i et formaliseret og aftalt samarbejde mellem den klinisk genetiske enhed og den pågældende kliniske afdeling, hvor den kliniske afdeling med genetisk uddannet afdelingspersonale fore-

står patientudredning og rådgivning decentralt og kan henvise til specifikke laboratorieanalyser efter aftale med den klinisk genetiske enhed.

En sådan struktur vil øge det faglige fællesskab og koordineringen samt forenkle og afkorte patientforløbet for den henviste og eventuelt dennes familie.

Side 4

22. juni 2010

Sundhedsstyrelsen

### **Krav til specialfunktionsniveau**

#### **Regionsfunktioner**

Der er ikke regionsfunktionsniveau i klinisk genetik.

#### **Højt specialiserede funktioner**

Klinisk genetik er en specialfunktion, som varetages landsdækkende i et formaliseret og aftalt samarbejde indenfor og imellem følgende 3 enheder:

Klinisk genetik - enhed Øst	Klinisk Genetisk afdeling, Rigshospitalet Kennedy Centret, Glostrup HNPCC Registret, Hvidovre Hospital Genetisk Audiologisk Klinik, Bispebjerg Hospital
Klinisk genetik - enhed Syd	Klinisk Genetisk afdeling, Odense Universitetshospital Klinisk Genetisk Afdeling, Vejle Sygehus
Klinisk genetik - enhed Vest	Klinisk Genetisk afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus. Der etableres et formaliseret og aftalt samarbejde med Århus Universitetshospital, Aalborg Sygehus mhp. en trinvis etablering af en funktion for klinisk genetisk rådgivning på Aalborg Sygehus.

#### **Følgende er højt specialiseret funktion:**

- Genetisk udredning og rådgivning  
*Rigshospitalet, Kennedy Centret, Odense Universitetshospital, Vejle Sygehus, AUH Århus Sygehus, AUH Aalborg Sygehus (formaliseret samarbejde).*
- Genetisk audiologi  
*Bispebjerg Hospital*
- HNPCC registeret  
*Hvidovre Hospital*
- Arvelige stofskiftesygdomme bortset fra PKU  
*Rigshospitalet*
- PKU, phenylketonuri  
*Kennedy Centret*
- Porfyri  
*Odense Universitetshospital*
- Arvelig hæmorrhagisk telangiæktasi  
*Odense Universitetshospital*
- Rett syndrom  
*Kennedy Centret*

Derudover må det fremover forventes, at den genetiske rådgivning for flere sjældne diagnoser fordrer centralisering, specielt når også specialbehandling er mulig.

Side 5

22. juni 2010

**Sundhedsstyrelsen**