

01-06-2015

Revideret specialevejledning for klinisk biokemi (version til ansøgning)

Sagsnr. 4-1012-44/19

Reference ksa

T 7222 7400

E syb@sst.dk

Specialevejledningen er udarbejdet som led i Sundhedsstyrelsens specialeplanlægning, jf. sundhedslovens § 208, som omhandler organiseringen og varetagelsen af specialfunktioner på regionale og private sygehuse.

Ud fra denne reviderede specialevejledning kan der ansøges om varetagelse af specialfunktioner. Efter vurdering af ansøgninger vil Sundhedsstyrelsen udsende en ny specialevejledning, hvoraf de godkendte matrikler fremgår.

Specialebeskrivelse

Klinisk biokemi varetager diagnostik, tolkning og rådgivning vedrørende kemiske, biokemiske og molekylærbiologiske undersøgelser. Klinisk biokemi rådgiver primært klinikere i andre specialer, dog varetager specialet klinisk biokemi direkte patientrådgivning på enkelte områder som fx koagulationsforstyrrelser.

Klinisk biokemiske analyser belyser processer og tilstande i den menneskelige organisme af betydning ved udredning af sygdomme. Analyseresultaterne benyttes endvidere til at vurdere sværhedsgraden af en given patients sygdom, overvåge sygdommens udvikling og forløb samt effekt af behandling (monitorering). Desuden benyttes analyserne til at forudsige raske personers risiko for at udvikle sygdom. I udvalgte situationer udføres klinisk biokemiske analyser uden bestyrt mistanke om sygdom (screening).

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

Kerneopgaver

Opgaverne omfatter akut og ikke-akut diagnostik og rådgivning til klinikere på sygehus og i praksissektoren vedrørende kemiske, biokemiske og molekylærbiologiske undersøgelser.

Sundhedsstyrelsen
Axel Heides Gade 1
2300 København S
Denmark

T +45 72 22 74 00
E sst@sst.dk
www.sst.dk

I klinisk biokemi er der følgende kerneopgaver:

- Kvalitetssikring af prøvetagning, analyse og svarafgivelse, herunder kvalitetssikring af patientnært analyseudstyr (POCT)
- Udvikling af analyserepertoiret samt diagnostiske metoder og strategier
- Fortolkning, kommentering og lægefaglig rådgivning i forhold til analyseresultatet

Forhold af betydning for specialeplanlægning

Klinisk biokemi har stor berøringsflade til næsten samtlige specialer på sygehuse, og de klinisk biokemiske undersøgelsestilbud er i vid udstrækning afpasset efter hvilke funktioner de kliniske specialer varetager. I 2013 havde klinisk biokemi 15 millioner patientkontakter/prøvetagninger, der samlet førte til 150 millioner analyseresvar. Akut modtagelse af patienter kræver døgnfunktion af klinisk biokemisk afdeling.

Klinisk biokemi er et meget udstyrskrævende speciale. Størstedelen af analyserne er automatiserede, men da udstyret oftest er i drift hele døgnet, går en stor del af ressourcerne på en klinisk biokemisk afdeling til vedligeholdelse og opdatering af udstyr.

Overordnet set kan de klinisk biokemiske analyser inddeles i almene klinisk biokemiske analyser, der udgør over 95% af den klinisk biokemiske analyseproduktion samt sjældne og/eller videns tunge analyser, der udgør resten. I forhold til de almene klinisk biokemiske analyser forventes udviklingen at gå i retning af flere analyser med kortere svartider, mens forventningen på det videns tunge område er, at blandt andet genom-, proteom- og metabolanalyser vil præge udviklingen. Herudover forventes det, at det vil blive muligt at opstille risikoprofiler eller diagnoseforslag på baggrund af indsamling og analyse af de store datamængder, der findes inden for klinisk biokemi.

Analyserepertoirene udvikles løbende på de større analyseinstrumenter, hvilket betyder, at mindre klinisk biokemiske afdelinger kan udføre flere og flere analyser selv. De videns tunge og ressourcekrævende analyser bør dog fortsat kun foregå på nogle klinisk biokemiske afdelinger.

Specialiserede laboratoriefunktioner baseret på teknologier som 'next generation sequencing' (NGS), også kaldet 'high-throughput sequencing', hjemtages i stigende grad fra udlandet. Teknologien anvendes blandt andet ved molekylærgenetisk, mikrobiologisk, patologisk, cytologisk og biokemisk diagnostik. Lokalt kan der derfor være forskellige driftsmæssige organiseringer af laboratoriefaciliteter. Indenfor molekylærgenetisk diagnostik anvendes NGS til produktion af gensekvensen. Dette danner grundlag for analyse af sekvenser for mutationer, opslag i forskellige databaser samt udarbejdelse af et analysesvar, som herefter kan indgå i udredning og rådgivning. De forskellige trin kan udføres i samarbejde mellem flere laboratoriemedicinske og kliniske specialer.

Den praktiske udførsel af analyserne kan under hensyn til ønske om samling af teknisk vanskelige analyser og rationel ressourceanvendelse samles på tværs af de diagnostiske specialer. Der kan i disse tilfælde med fordel etableres multidisciplinære teams. En række sjældne og komplicerede analyser fortsat forventes udført i udlandet.

Specialfunktioner vedrørende udredning og rådgivning ved genetiske sygdomme og lidelser varetages i både klinisk genetik, klinisk biokemi og i relevante kliniske specialer, ofte i et tæt samarbejde mellem specialerne. Inden for blandt andet arvelige hjertesygdomme, stofskiftesygdomme, cancersygdomme og visse arvelige neurologiske sygdomme er der veletablerede funktioner i de kliniske specialer for store grupper af genetiske sygdomme og tilstande.

Genetisk rådgivning af patient/familie varetages både af kliniske specialer og af klinisk genetik, og der kan lokalt være forskelle i, hvordan samarbejdet er organiseret, ligesom der kan være forskelle i forhold til om udførelsen af laboratorieanalyser, tolkning af analysesvar og rådgivning af klinikerne herom varetages af klinisk genetik eller klinisk biokemi.

Undersøgelser af sjældne genetiske tilstande varetages som oftest i regi af klinisk genetik, mens undersøgelser ved mere hyppigt forekommende tilstande i højere grad også varetages af klinisk biokemi. Uanset organiseringen er det væsentligt, at der er et multidisciplinært samarbejde mellem de kliniske afdelinger, der har den primære kontakt til patient/familie, og de afdelinger, der foretager analyserne.

I nogle tilfælde vil en genetisk undersøgelse vise et tilfældigt fund eller en genvariant af ukendt betydning, som ikke forklarer patientens sygdom, eller som giver mistanke om anden genetisk sygdom eller tilstand end den, patienten blev undersøgt for. I disse tilfælde bør patienten henvises til udredning og rådgivning i regi af klinisk genetik.

Patientnær testning (POCT), fx blodsuktermåling, anvendes i stort omfang af både patienter, præhospitalt personale og kliniske afdelinger. Korrekt valg og brug af sådant udstyr er væsentligt for patientsikkerheden. Klinisk biokemisk afdeling har en central rolle fra anskaffelse over kvalitetssikring til oplæring af personalet i brug af POCT-udstyr. Analyser udført af præhospitalt personale og kliniske afdelinger bør være kvalitetsmæssigt sammenlignelige med analyser udført på sygehuslaboratorium, og der bør etableres kvalitetssikringsordninger på området. Det vil være hensigtsmæssigt for patientforløbet, at data genereret i forbindelse med anvendelsen af POCT er tilgængelige på tværs af afdelinger og sektorer, og at det angives hvor, hvornår og af hvem undersøgelsen er udført.

Et stort antal klinisk biokemiske afdelinger er gennem de sidste 15 år blevet akkrediteret eller certificeret efter forskellige internationale standarder af forskellige akkrediterende organer (fx DANAK), og forventningen er, at næsten alle afdelinger vil være akkrediteret inden for de næste tre til fire år. Omkring 20 klinisk biokemisk afdelinger er akkrediteret efter ISO-standarder.

For at sikre ensartet behandling af høj kvalitet er der behov for, at der udarbejdes kliniske retningslinjer inden for området. Udover de nationale kliniske retningslinjer, som udarbejdes af Sundhedsstyrelsen, udarbejder de faglige og videnskabelige selskaber landsdækkende kliniske retningslinjer.

Praksisområdet

I almen praksis udtages blodprøver, der enten sendes til analyse på de klinisk biokemiske afdelinger eller analyseres i almen praksis. Analyser fra praksissektoren udgør generelt 30-60% af det samlede analysetal for de klinisk biokemiske afdelinger.

Analyser udført i praksissektoren bør være kvalitetsmæssigt sammenlignelige med analyser udført på sygehuslaboratorium, og der bør etableres kvalitetssikringsordninger på området. Klinisk biokemi kan hensigtsmæssigt inddrages i dette arbejde. Det er hensigtsmæssigt, at analysesvar fra praksissektoren er tilgængelige for alle relevante aktører i det samlede patientforløb.

Der bør for de hyppigste analyser inden for klinisk biokemi foreligge retningslinjer for samarbejde og opgavevaretagelse mellem almen praksis og sygehusvæsenet.

Der er ikke speciallægepraksis i klinisk biokemi, men der er speciallæger ansat på flere private laboratorier.

Det kommunale sundhedsvæsen

Kommuner og regioner skal i medfør af Sundhedsloven indgå sundhedsaftaler med henblik på at sikre sammenhæng og koordinering af indsatserne i de patientforløb, der går på tværs af sygehuse, almen praksis og kommuner.

I lighed med praksisområdet bør analyser udført i kommunerne være kvalitetsmæssigt sammenlignelige med analyser udført på sygehuslaboratorium, og der bør etableres kvalitetssikringsordninger på området.

Sygehusvæsenet

Nedenfor beskrives anbefalinger til hovedfunktionsniveauet og krav til varetagelse af regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner. Endvidere fremgår speciallets regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner.

Anbefalinger til hovedfunktionsniveau

Samtlige kliniske specialer har behov for klinisk biokemiske analyser og EKG-optagelser. Hovedfunktioner i klinisk biokemi er i høj grad knyttet til opgavefordelingen i de kliniske specialer, hvorfor der i organiseringen bør tages hensyn til klinikernes behov for akutte prøver, klinisk biokemisk døgnservice, analyserepertoire samt videns tunge analyser.

Klinisk biokemi bør være repræsenteret på sygehuse med fælles akutmodtagelse eller traumecenter samt på større sygehuse med funktioner med omfattende samarbejde med klinisk biokemi.

Det er væsentligt, at øvrigt personale, herunder bioanalytikere, biokemikere, ingeniører og molekylærbiologer, har relevante kompetencer og erfaring i varetagelse af i laboratorievirksomheden.

Det bør være muligt på hovedfunktionsniveau at få telefonisk assistance fra en speciallæge i klinisk biokemi indenfor kort tid.

Det forudsættes generelt i specialevejledningerne, at der på alle funktionsniveauer er adgang til rådgivning fra klinisk biokemi. I specialevejledningen for klinisk biokemi er derfor ikke nævnt samarbejdende kliniske specialer.

Krav til varetagelse af specialfunktioner

I Sundhedsstyrelsens udgivelse 'Specialeplanlægning – begreber, principper og krav' beskrives en række generelle forudsætninger og krav til bl.a. kapacitet og forskning, som skal opfyldes for at varetage specialfunktioner. Disse krav udgør grundlaget for varetagelse af specialfunktioner, men derudover oplystes der nedenfor specifikke krav, som gælder for klinisk biokemi.

Krav til varetagelse af regionsfunktioner

De anbefalinger, som er anført for hovedfunktionsniveauet, gælder som krav på regionsfunktionsniveauet. Derudover stilles der følgende krav til varetagelse af regionsfunktioner:

På regionsfunktionsniveau skal det være muligt at få telefonisk assistance fra en speciallæge i klinisk biokemi indenfor kort tid.

Med mindre andet er nævnt, omfatter specialfunktionerne fortolkning af analyser og rådgivning af klinikere på baggrund heraf. Den praktiske udførelse af laboratorieanalyserne foregår ikke nødvendigvis i klinisk biokemi. Ved varetagelse af specialfunktioner forudsættes det, at der er etableret samarbejde med de kliniske afdelinger i forhold til rådgivning af patienterne.

Regionsfunktioner

1. Trombofili og blødningsdiagnostik: Individuel udredning og diagnostik af yngre patienter med trombozesygdomme, initial diagnostik af blødningsforstyrrelser og efterfølgende stillingtagen til viderevisitering til hæmofili-centre samt rådgivning vedrørende indikation for og valg af antitrombotiske midler og behandling af blødningstilstande, herunder behandlingmonitorering af nye orale antikoagulantia (NOAKs). (Individuelle kommenterede lægesvar på < 5.000 indledende blødningsudredning, endvidere telefonisk rådgivning vedr. ca. 3.000 pt.)
2. Tolkning og rådgivning vedrørende paraproteinæmi ved myelomatose, makroglobulinæmia, Waldenström, MGUS og amyloidose: Screening, monitorering og kvantiteringsundersøgelser (undtaget kvantitering af M-komponent i døgn urin samt undersøgelse for komplet respons – se højt specialiserede funktioner) (> 50.000 analyser, herunder rådgivning vedrørende ca. 5000 patienter per år)
3. Medikamentmonitorering ved specielle, sjældent anvendte Farmila som eksempelvis psykofarmaka/antiepileptika (ca. 60.000 analyser pr. år, rådgivning vedrørende ca. 5 % af disse)
4. Tolkning og rådgivning vedrørende autoimmunanalyser ved komplekse autoimmuntilstande (rådgivning vedr. 2.000 pt.) Varetages også i klinisk immunologi
5. Tolkning og rådgivning vedrørende biomarkører ved degenerative neurologiske sygdomme, herunder narkolepsi, Mb. Alzheimer, Mb. Parkinson. (Ca. 3.500 analyser pr. år)

6. Tolkning og rådgivning vedr. molekylærbiologiske markører ved kræftsygdom, herunder detektion og karakterisering af celler, cellefrit DNA og mikropartikler (bl.a. JAK2 mutation, BCR/ABL) som led i screening, diagnostik, monitorering samt valg af terapi (>100.000 pt). Varetages i tæt samarbejde med patologisk anatomi og cytologi.
7. Tolkning og rådgivning vedrørende hyppige genetiske sygdomme, herunder arvelige hjertesygdomme (fx lipidsygdomme), arvelige neurologiske sygdomme, onkogenetisk disposition (fx hereditær non-polyposis colorektalcancer (HNPCC) og arvelig bryst- og ovariecancer (HBOC)) samt arvelige stofskiftesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik samt relevante kliniske specialer.

Krav til varetagelse af højt specialiserede funktioner

De krav, som er anført for regionsfunktionsniveauet, gælder også for det højt specialiserede niveau. Derudover stilles der følgende krav til varetagelse af højt specialiserede funktioner:

På højt specialiseret niveau skal der være mulighed for at få telefonisk assistance fra en speciallæge i klinisk biokemi indenfor kort tid.

Højt specialiserede funktioner

8. Tolkning og rådgivning vedrørende klinisk betydning og behandlingsmæssige konsekvenser ved hæmofili og beslægtede sygdomme, herunder trombocytdefekter. Tolkning og rådgivning baseres på en kombination af klinisk, biokemisk og eventuelt molekylærgenetisk udredning (1.000 pt, < 5.000 undersøgelser årligt). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik og hæmofilicentrene.
9. Udredning af hæmoglobinvarianter, tolkning og rådgivning ved hæmoglobinopatis. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: hæmatologi, pædiatri og gynækologi/obstetrik.
10. Tolkning og rådgivning vedrørende perinatal screening for medfødte stofskiftesygdomme (60.000 børn/år, 50 positive prøvesvar/år). Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik
11. Tolkning og rådgivning vedrørende porfyrisygdom, herunder behandlingsmonitorering (<1.000 rekvisitioner årligt). Varetages i tæt samarbejde med dermatovenerologi, intern medicin: endokrinologi. Eventuel supplerende molekylærgenetisk udredning varetages af klinisk genetik
12. Tolkning og rådgivning vedrørende paraproteinæmi, fx ved myelomatose eller makroglobulinæmi Waldenström, vurdering af komplet respons samt kvantitering af M-komponent i døgn urin (< 5.000 analyser pr. år)
13. Tolkning og rådgivning vedrørendeuropeptid tumormarkører, hvor analysering og tolkning er vanskelig (fx visse analyser inden for Vasoaktivt Intestinalt Polypeptid (VIP), Pituitary adenylate cyclase-activating peptide (PACAP), Gastrin, Chromogranin, Cholecystokinin, Somatostatin, Substans P, Pankreatisk polypeptid, Progastrin, Glukagon) (<3.000 analyser/år)

14. Tolkning og rådgivning vedrørende renale konkrementer (<2.000 analyser/år)
15. Tolkning og rådgivning vedrørende forgiftninger, der kræver særlige analyser (fx metanol, etylenglykol) (<100 analyser/år)
16. Tolkning og rådgivning vedrørende sjældne undersøgelser i vitamin B12 stofskiftet (<500 undersøgelser pr. år, dybtgående udredning vedr. ca. 15 pt. årligt)
17. Tolkning og rådgivning vedrørende krom og kobolt hos patienter med MoM-proteser (3.000 analyser pr. år, rådgivning vedr. 1.500 pt)

Monitorering af specialfunktioner i klinisk biokemi

Sundhedsstyrelsen følger løbende op på, om den gældende specialeplan er tidssvarende, relevant og dækkende. Det sker gennem årlige statusrapporter om opfyldelse af krav til specialfunktionerne. Dertil kommer, at Sundhedsstyrelsen årligt forventer at monitorere nogle enkelte specialfunktioner i specialet klinisk biokemi. Der arbejdes i øjeblikket på at afklare dette.

Baggrund for udarbejdelse af specialevejledningen

Sundhedsstyrelsen har udarbejdet denne specialevejledning på baggrund af en revision af specialevejledningen fra Specialeplan 2010 og har i arbejdet indhentet rådgivning fra faglige repræsentanter fra regionerne samt fra de relevante videnskabelige selskaber m.v. Sundhedsstyrelsens udgivelse 'Specialeplanlægning - begreber, principper og krav' (tilgængelig fra Sundhedsstyrelsens hjemmeside) beskriver rammerne for specialeplanlægningen..

Følgende udgivelser er inddraget i specialeplanlægningen i relevant omfang:

- Sundhedsstyrelsens rapport 'Styrket Akutberedskab', 2007
- Sundhedsstyrelsens rapport 'Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte – Principper, erfaringer, anbefalinger', 2008
- Sundhedsstyrelsens medicinske teknologivurdering 'Screening af gravide indvandrere for hæmoglobinopati', 2009
- Sundhedsstyrelsens pakkeforløb på kræftområdet