

24-11-2015

Sagsnr. 4-1012-11/1
Reference DGO
T 7222 7563

Revideret specialevejledning for klinisk genetik (version til ansøgning)

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 genetik varetager udredning og rådgivning vedrørende genetiske sygdomme, både i relation til patienter og deres familie og omfatter også prænatal diagnostik. Genetiske faktorer er væsentlige ved en lang række sygdomme og tilstande, og specialet klinisk genetik indgår derfor i et tæt samarbejde med andre specialer. Forebyggelse, udredning, rådgivning, behandling, palliation og rehabilitering af genetiske sygdomme varetages ligeledes i de fleste kliniske specialer.

Klinisk genetik varetager både kliniske funktioner og laboratoriemæssige funktioner.

De kliniske funktioner omfatter genetisk udredning og rådgivning af patient og dennes familie. Udredningen omfatter optegning af stamtræ, klinisk vurdering, stillingtagen til indikation for og iværksættelse af relevante genetiske tests, fortolkning af de genetiske testresultater og risikovurdering. Udover rådgivning til patient og familie indgår klinisk genetik ofte i tæt samarbejde med relevante kliniske specialer. Flere kliniske specialer har veletablerede funktioner for store grupper af genetiske sygdomme og tilstande. Klinisk genetik rådgiver således både patienter/familie og klinikere.

På det laboratoriemæssige område varetager specialet cyto- og molekylærgenetisk diagnostik af genetisk betingede sygdomme og biokemisk diagnostik af medfødte metaboliske sygdomme hos børn og voksne. Analyserne bruges også til at forudsige raske familiemedlemmers risiko for sygdom (prædiktiv gentest). Desuden varetages prænatal og præimplantations genetisk diagnostik.

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

Kerneopgaver

Opgaverne omfatter udredning, tolkning og rådgivning vedrørende genetiske sygdomme, både i relation til patienter og deres familie samt til relevante specialer.

I klinisk genetik er der følgende kerneopgaver:

- Udredning og rådgivning af patienter og familier præ- og postnatalt, herunder optegning af stamtræ, stillingtagen til indikation for og iværksættelse af relevante genetiske tests blandt andet på baggrund af klinisk vurdering, fortolkning af de genetiske testresultater og risikovurdering
- Multidisciplinært teamsamarbejde blandt andet med henblik på rådgivning om analyseresultater og klinisk kontrol af patienten
- Laboratoriefunktioner, herunder udførelse af cytogenetiske, molekylærgenetiske og metaboliske/biokemiske analyser samt visitation af prøver til eksternt analyselaboratorium (inklusive til udlandet)

Forhold af betydning for specialeplanlægning

Opgaverne i klinisk genetik består primært af ambulante besøg af patienter og familier, tilsyn i andre afdelinger, deltagelse i multidisciplinære teams samt udførelse af laboratoriefunktioner. Der er i dag mulighed for molekylærgenetisk undersøgelse for ca. 4.000 forskellige genetisk betingede sygdomme. Den teknologiske udvikling medfører, at antallet af genetiske test er i hastig stigning og denne stigning forventes at fortsætte. Den lægefaglige rådgivning kræver deltageret indsigt også vedrørende metodologiske forhold omkring de analyser, der er relevante i specialtet.

En væsentlig opgave for klinisk genetik er i samarbejde med relevante kliniske specialer at vurdere indikationen for udredning for mulig genetisk sygdom, herunder også i form af standard udredningsprogrammer.

Der er etableret multidisciplinært teamsamarbejde med involvering af klinisk genetik og øvrige relevante specialer, herunder klinisk biokemi, til sikring af sammenhængende patientforløb, høj kvalitet i udredning og behandling samt rationel udnyttelse af ressourcer. Det multidisciplinære teamsamarbejde bør styrkes og udbygges, herunder ved afholdelse af regelmæssige fælleskonferencer, udarbejdelse af fælles retningslinjer, sikring af dokumentation og erfaringsopsamling m.v.

Den genetiske udredning og rådgivning varetages i tæt samarbejde med relevante kliniske specialer der har veletablerede funktioner for store grupper af genetiske sygdomme og tilstande. Det drejer sig blandt andet om arvelige hjertesygdomme, stofskiftesygdomme, cancersygdomme og visse arvelige neurologiske sygdomme.

Genetisk rådgivning af patient/familie varetages både af kliniske specialer og af klinisk genetik, hvor de kliniske specialer typisk varetager de store hyppige arvelige tilstande, og klinisk genetik har fokus på sjældne tilstande, tilfældighedsfund m.v. Lokalt kan der 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.

Analyser ved sjældne genetiske tilstande varetages typisk 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.

Specialiserede laboratoriefunktioner baseret på teknologier som 'next generation sequencing' (NGS), også kaldet 'high-throughput sequencing', hjemtages i stigende grad fra udlandet. Udover ved genetisk udredning anvendes teknologien også ved blandt andet 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.

En væsentlig funktion i specialet klinisk genetik er udredning og rådgivning ved tilfældighedsfund samt ved genvarianter af ukendt betydning, som ikke forklarer patientens sygdom, eller som giver mistanke om anden genetisk sygdom eller tilstand end den, patienten blev undersøgt for.

Den øgende anvendelse af genom- og exomanalyse med NGS-teknologi stiller særlige krav til vurdering af indikationer, databearbejdelse og fortolkning af analyseresultater, herunder stillingtagen til tilfældighedsfund. Ved analyse for sjældne genetiske sygdomme kan analysestrategi være en særlig udfordring, som bør drøftes i et multidisciplinært samarbejde mellem relevante kliniske specialer samt klinisk genetik, klinisk biokemi og andre specialer.

Præimplantations- og prænatal og diagnostik varetages i tæt samarbejde med gynækologi-obstetrik. Prænatal risikovurdering med inddragelse af biokemiske markører foretages i samarbejde med klinisk biokemi. Arraybaserede teknikker forventes i stigende grad at erstatte de nuværende teknikker til kromosomundersøgelse, ligesom der forventes tiltagende anvendelse af frit føtalt DNA i maternelt plasma. Det er afgørende at sikre høj kvalitet i analyse og fortolkning ved disse nye teknologier.

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 og dermed eventuelt varetages udenfor specialet klinisk genetik. Der kan i disse tilfælde med fordel etableres multidisciplinære teams. En række sjældne og komplicerede analyser forventes fortsat udført i udlandet.

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

25-50 % af henvisningerne til genetisk rådgivning kommer fra almen praksis. Der foreligger regionale vejledninger til almen praksis for visitation til klinisk genetik.

Der er ikke speciallægepraksis i klinisk genetik.

Det kommunale sundhedsvæsen

Der er ingen opgaver for det kommunale sundhedsvæsen i relation til klinisk genetik. Jf. national strategi for sjældne sygdomme er der en række opgaver for det kommunale sundhedsvæsen i forhold til mennesker med sjældne genetiske sygdomme.

Sygehusvæsenet

Nedenfor beskrives krav til varetagelse af regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner. Endvidere fremgår specialeets regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner.

Anbefalinger til hovedfunktionsniveauet

Der er ikke hovedfunktionsniveau i klinisk genetik.

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 oplistes der nedenfor specifikke krav, som gælder for klinisk genetik.

Krav til varetagelse af regionsfunktioner

Der stilles der følgende krav til varetagelse af regionsfunktioner:

Afdelinger, der varetager regionsfunktioner i klinisk genetik, skal:

- minimum varetage 1.000 genetiske patientrådgivninger årligt
- varetage genetiske laboratorieanalyser

Det er væsentligt, at øvrigt personale, herunder kliniske laboratoriegenetikere (molekylærbiologer) og genetiske assistenter/vejledere, har relevante kompetencer og erfaring i varetagelse af analyser og indhentning af journaloplysninger/optegning af stamtræer.

På regionsfunktionsniveau skal det være muligt at få assistance fra en speciallæge i klinisk genetik næste hverdag.

Ved varetagelse af regionsfunktioner i klinisk genetik skal der være samarbejde med andre relevante kliniske og tværgående specialer på relevant specialiseringsniveau.

Regionsfunktioner

1. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved de hyppigst forekomende arvelige hørelidelser, øjensygdomme, tarm- lever- og galdevejssygdomme, blodsygdomme, immundefekter, stofskiftesygdomme, hudsygdomme, nyresygdomme, skelet- og bindevævssygdomme, lungesygdomme og psykiske lidelser. Relevante sjældne sygdomme indenfor disse sygdomsgrupper er nævnt under højt specialiserede funktioner. Varetages i tæt samarbejde med relevante kliniske specialer.

2. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme. Genetisk udredning og rådgivning ved pludselig død varetages desuden i samarbejde med retsmedicin.
3. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige neurologiske og neuromuskulære sygdomme, herunder muskeldystrofi, myopati, spinal muskeltrofi og perifer polyneuropati. Varetages i tæt samarbejde med neurologi og pædiatri.
4. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved onkogenetisk disposition, herunder arvelig coloncancer (hereditær non-polyposis colorektalcancer (HNPCC)), Lynch syndrom, familiær colonpolypose (FAP)), arvelig ovariecancer (hereditær bryst- og ovariecancer (HBOC), arvelig mammacancer (inklusiv HBOC), arveligt malignt melanom, arvelig pancreascancer og arvelig nyrecancer. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi, klinisk onkologi og andre relevante klinisk speciale.
5. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved kromosomsygdomme, herunder Downs syndrom, Turner syndrom, triple-X syndrom, Klinefelter syndrom og XYY syndrom, deletion 22q11 og andre mikrodeletions- og mikroduplikationssyndromer. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi, gynækologi og obstetrik, pædiatri og andre relevante kliniske specialer.
6. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved mental retardering, medfødte misdannelser og/eller dysmorfologi, når der skal foretages basal og primær syndromudredning (fx metabolisk screening og syndromsøgning), eller der klinisk er stillet en konkret diagnose med et genetisk betinget syndrom. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og børne- og ungdomspsykiatri.
7. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved præimplantations og prænatal diagnostik samt infertilitetsudredning. Genetisk udredning og rådgivning, herunder analyse og fortolkning af cyto- og molekylærgenetiske analyser af moderkage- og fostervandsprøver for kromosomanomali, herunder hasteanalyser. Varetages i tæt samarbejde med gynækologi og obstetrik.
8. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved mola og persisterende trofoblastsygdom og dertil rådgivning af behandlende speciale. Varetages i tæt samarbejde med gynækologi og obstetrik samt klinisk onkologi.

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:

- minimum varetage 1.000 genetiske patientrådgivninger årligt
- varetage molekylærgenetiske analyser
- følge internationale rekommandationer med hensyn til antallet af analyser i forhold til laboratoriefunktionerne

Hvis patienten er diagnostisk uafklaret på regionsfunktionsniveau, og der fortsat er en betydelig mistanke om genetisk sygdom, skal patienten (eventuelt efter fælles beslutning med klinikerne) henvises til videre genetisk udredning på højt specialiseret niveau.

Henvisning til genetiske test i udlandet sker via den relevante højt specialiserede funktion.

På højt specialiseret niveau skal det være muligt at få assistance fra en speciallæge i klinisk genetik næste hverdag.

Ved varetagelse af højt specialiseret niveau i klinisk genetik skal der være samarbejde med andre relevante kliniske og tværgående specialer på relevant specialiseringsniveau.

Højt specialiserede funktioner

9. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning vedrørende sansegenetik: Syndromisk døvhed samt sjældne og komplekse arvelige øjensygdomme. Varetages i tæt samarbejde med oto-rhino-laryngologi og oftalmologi.
10. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i tarm, lever og galdeveje, herunder intrahepatisk cholestase og Wilsons sygdom. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: gastroenterologi og hepatologi samt pædiatri.
11. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte sygdomme i insulinproducerende dele af pancreas (fx kongenit hyperinsulinisme). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: endokrinologi og pædiatri.
12. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved medfødte metaboliske sygdomme inklusiv behandling, kontrol og neonatal screening. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og klinisk biokemi.
13. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hudlidelser, herunder komplekse ektodermale dysplasier, iktyosis sværere epidermolysis bullosa, og keratinsygdomme samt genodermatoser med øget malignitetsrisiko (fx xeroderma pigmentosum og ataxia telangiectasi). Varetages i tæt samarbejde med dermato-venerologi og pædiatri.
14. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved porfyrisygdom. Varetages i tæt samarbejde med dermato-venerologi, intern medicin: endokrinologi og klinisk biokemi.
15. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige vaskulære sygdomme, herunder hereditær hæmorrhagisk telangiectasi (HHT). Varetages i samarbejde med oto-rhino-laryngologi og radiologi.

16. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige nyresygdomme, herunder nefrotisk syndrom eller arvelig hæmaturi (fx Alports syndrom og familiær hæmaturi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: nefrologi og pædiatri.
17. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hjertesygdomme, herunder ved uafklaret multiorganinvolvering. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi
18. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i nervesystemet, herunder sent debuterende neurodegenerative sygdomme (fx arvelig demens, Huntingtons Sygdom, ALS, spinocerebellar ataksi, arvelige bevægeforstyrrelser og hereditær spastisk paraplegi). Varetages i tæt samarbejde med neurologi.
19. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige kræftsygdomme, herunder MEN, fæokromocytom, paragangliom, retinoblastom, Gorlins syndrom, Li-Fraumeni syndrom og von Hippel Lindau syndrom. Varetages i tæt samarbejde med klinisk onkologi og andre relevante specialer.
20. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse kønsudviklingsforstyrrelser (disorders of sexual development, DSD), herunder adrenogenitalt syndrom, Morris syndrom, Swyers syndrom, X/XY mosaicisme og gonadal dysgenesi. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri, gynækologi og obstetrik samt intern medicin: endokrinologi.
21. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse tilfælde af mental retardering eller dysmorfologi, der kræver udvidet multidisciplinær udredning, herunder tilstande hvor der ikke er påvist eller er mistanke om en specifik genetisk diagnose, og hvor yderligere diagnosticering har en klinisk konsekvens for patienten eller familien. Varetages i tæt samarbejde med pædiatri og børne- og ungdomspsykiatri.
22. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning af patienter med sjældne og/eller komplekse medfødte sygdomme. Varetages i tæt samarbejde med center for sjældne sygdomme og pædiatri.
23. Genetisk udredning, tolkning og rådgivning til patienter ved abnorme prænatale ultralyd-/MR-fund, føtale misdannelser og fosterdød samt graviditet vurderet med risiko for aneuploidi, herunder stillingtagen til relevante undersøgelser inklusiv frit føtalt DNA i maternelt blod (noninvasiv prænatal testing/NIPT). Varetages i tæt samarbejde med gynækologi og obstetrik.

Monitorering af specialfunktioner i klinisk genetik

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 forskellige specialer. Der vil dog ikke blive monitoreret i specialfunktioner i specialet klinisk genetik. Det skyldes, at det ikke har været muligt at udvælge en egnet, relevant indikator, der kan afdækkes

indenfor eksisterende databaser og kodepraksis. Det skyldes, at specialfunktionerne omhandler 'tolkning og rådgivning', hvilket ikke registreres.

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 'National strategi for sjældne sygdomme', 2014