

Specialeansøgning til Sundhedsstyrelsens specialeplan

Speciale: Klinisk genetik

Region/privat udbyder: Region Midtjylland

Dato: 7. januar 2016

Der henvises til Sundhedsstyrelsens publikation ”Specialeplanlægning – begreber, principper og krav”, som er tilgængelig på Sundhedsstyrelsens hjemmeside for yderligere oplysninger.

1 Indholdsfortegnelse

1	Indholdsfortegnelse	2
2	Generelle overvejelser i forhold til specialet	3
2.1	Indledende overordnet redegørelse for implementeringen af specialevejledningen hos ansøger	3
2.2	Beskrivelse af den planlagte organisering af akutområdet i forhold til specialet	3
2.3	Beskrivelse af sammenhængen i specialet på tværs af funktionsniveauer og sygehusmatrikler	4
2.4	Beskrivelse af sammenhængen til andre specialer	4
2.5	Implementering	5
2.6	Udvikling og fremtidsplaner	5
3	Specialets hovedfunktionsniveau	7
3.1	Overordnet beskrivelse af den planlagte organisering af hovedfunktionerne i specialet	7
4	Specialets regionsfunktionsniveau	8
4.1	Kort redegørelse for varetagelsen af regionsfunktioner som regionen/det private sygehus allerede er godkendt til, og som ønskes genansøgt	8
4.2	Beskrivelse af den planlagte organisering af regionsfunktionerne i specialet	8
4.3	Matrikelspecifik beskrivelse af opfyldelse af krav til varetagelsen af regionsfunktioner i specialet	8
4.4	Formaliseret samarbejde	11
4.5	Udefunktioner	11
4.6	Andre oplysninger vedr. regionsfunktioner i specialet	11
5	Specialets højtspecialiserede niveau	13
5.1	Kort redegørelse for varetagelsen af regionsfunktioner som regionen/det private sygehus allerede er godkendt til, og som ønskes genansøgt	13
5.2	Beskrivelse af den planlagte organisering af højtspecialiserede funktioner i specialet	13
5.3	Matrikelspecifik beskrivelse af opfyldelse af krav til varetagelsen af højtspecialiserede funktioner i specialet	13
5.4	Formaliseret samarbejde	14
5.5	Udefunktioner	14
5.6	Andre oplysninger vedr. højtspecialiserede funktioner i specialet	15

2 Generelle overvejelser i forhold til specialet

2.1 Indledende overordnet redegørelse for implementeringen af specialevejledningen hos ansøger

Vejledning:

Der efterspørges en kort redegørelse for, hvordan specialevejledningen, på tværs af hovedfunktionsniveau, regions- og højtspecialiseret niveau, er implementeret i regionen/på det private sygehus, herunder eventuelle udfordringer (kun relevant hvis regionen/ det private sygehus allerede er godkendt til varetagelse af specialfunktioner i specialet)

Besvarelse:

I Region Midtjylland er det organiseret sådan, at de *højt specialiserede funktioner* som udgangspunkt varetages på Aarhus Universitetshospital.

Regionsfunktioner varetages som udgangspunkt alle på Aarhus Universitetshospital og er herudover fordelt ud på de øvrige hospitaler i regionen ud fra forskellige hensyn (se punkt 4.2).

Som udgangspunkt varetages alle *hovedfunktioner* ved alle hospitalsenheder.

I Region Midtjylland er der kun klinisk genetik på Aarhus Universitetshospital, Skejby. Afdelingen i Aarhus varetager konsulenttjeneste på Regionshospitalet Herning, Regionhospitalet Viborg og Aalborg Universitetshospital og deltager der i kliniske konferencer ca. én gang om måneden med lægerne på de pædiatriske afdelinger. Afdelingen har 8 speciallæger, som alle varetager regionsfunktioner. For alle højt specialiserede funktioner visiteres sager til delmængder af speciallægegruppen afhængigt af fagområdet.

De tildelte regionsfunktioner og højt specialiserede funktioner inden for klinisk genetik er implementeret i overensstemmelse med den gældende specialevejledning.

2.2 Beskrivelse af den planlagte organisering af akutområdet i forhold til specialet

Vejledning:

Der efterspørges en beskrivelse af, hvordan organiseringen af akutområdet overordnet opfylder anbefalinger og krav i denne specialevejledning

Besvarelse:

Region Midtjylland har fem akuthospitaler som oplistet nedenfor.

- Aarhus Universitetshospital, Aarhus
- Regionshospitalet Herning
- Regionshospitalet Horsens
- Regionshospitalet Randers
- Regionshospitalet Viborg

På Regionshospitalet Silkeborg modtages akutte, visiterede intern medicinske patienter kl. 8-17 på hverdage. Endvidere modtager Regionshospitalet Silkeborg – som led i et forskningsprojekt - døgnet rundt kendte, kroniske medicinske patienter med akut forværring af deres kroniske sygdom.

Fraset diagnostik og behandling af medfødte stofskiftesygdomme hos nyfødte børn, der er centraliseret til Rigshospitalet og Kennedy Centeret, har specialet ikke akutte funktioner, der kræver vagtbedredekab ud over almindelig dagtid. Dog skal prænatal diagnostik, både hvad angår laboratoriediagnostikken og den genetiske rådgivning, der er forbundet hermed, ske inden for en kort tidsramme, hvilket Klinisk Genetisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital lever op til.

For mere uddybende beskrivelse af organiseringen af akutområdet i Region Midtjylland henvises til overliggernetatet.

2.3 Beskrivelse af sammenhængen i specialet på tværs af funktionsniveauer og sygehusmatrikler

Vejledning:

Der efterspørges en beskrivelse af, hvordan patientforløb organiseres på tværs af funktionsniveauer, herunder organiseringen af behandling på tværs af sygehusmatrikler i regionen.

Besvarelse:

Hospitalerne i Region Midtjylland har generelt et tæt og velfungerende samarbejde om patientforløb, der går på tværs af funktionsniveauer og/eller patientforløb, hvor behandlingen går på tværs af sygehusmatrikler i regionen. I tilfælde, hvor den videre del af et patientforløb skal foregå på et højere specialiseringsniveau, end det enkelte hospital selv varetager, henvises patienten til et hospital, der varetager funktionen på det rette specialiseringsniveau.

Samarbejdet på tværs af hospitalerne i Region Midtjylland understøttes af blandt andet fælles visitationsretningslinjer samt eventuelt konferencer (fx video- eller MDT-konferencer) til afklaring af patienter med kompliceret sygdomsbillede og beslutning om viderehenvisning af patienter til højere specialiseringsniveau.

Der er således en samarbejdskultur, hvor de aftaler, der er indgået typisk om store eller komplicerede sygdomsgrupper, lægger grunden til løbende samarbejde og dialog om øvrige patientgrupper.

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Skejby har for at sikre lige og let adgang til genetisk udredning og rådgivning etableret lokale ambulante genetiske rådgivningsklinikker på:

1. Regionshospitalet Viborg
2. Regionshospitalet Herning

Der er i forhold til varetagelse af molekulærgenetiske analyser samarbejde med klinisk biokemi, jf. afsnit 4.6.

Desuden ydes rådgivning til Fertilitetsklinikken, Regionshospitalet Skive.

2.4 Beskrivelse af sammenhængen til andre specialer

Vejledning:

Der efterspørges beskrivelse af, hvordan samarbejdet med andre relevante specialer er sikret/sikres fremadrettet med særligt fokus på specialer på forskellige matrikler

Klinisk genetik er et tværgående speciale og har derfor et naturligt tæt samarbejde med en række andre specialer, heriblandt gynækologi og obstetrik, pædiatri, onkologi, neurologi, hæmatologi,

dermatologi, oftalmologi, oto-rhino-laryngologi, organkirurgi, kardiologi, oftalmologi, urologi, nyremedicinsk, endokrinologi, hepatologi, radiologi, patologi, biokemi og almen medicin.

Da specialet indtil nu altid har foregået på højtspecialiseret niveau (LL-niveau), er der en lang tradition for at udbygge og vedligeholde disse samarbejdsrelationer på tværs af regioner og hospitaler.

For specialets laboratorievirksomhed er det ligeledes af stor betydning at have tæt relation til andre specialer/institutioner med laboratorievirksomhed.

Samarbejde med andre specialer, dvs. speciallæge i andre specialer:

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Skejby varetager eller deltager i en lang række multidisciplinære team-konferencer, blandt andet i Center for Sjældne Sygdomme, føtalmedicin, genodermatoser, cancere, nyresygdomme, exomkonferencer, abnorme prænatale laboratoriefund, disorders of sex developments, audiogenetik, neurogenetik, immundefekter og kardiogenetik.

2.5 Implementering

Vejledning:

Der efterspørges en detaljeret plan for implementering af de specialfunktioner i specialeansøgningen, som ikke aktuelt varetages, men som ønskes varetaget, herunder en præcis angivelse af tidshorisont (måned/år).

De regionsfunktioner og højtspecialiserede funktioner, der søges om, varetages allerede i dag på de angivne matrikler.

Strukturen for funktioner inden for klinisk genetik i Region Midtjylland er uændret, men specialeplanen er meget forandret. Yderligere implementering er ikke nødvendig.

2.6 Udvikling og fremtidsplaner

Vejledning:

Der efterspørges overvejelser over den fremadrettede udvikling af specialet i regionen/på privathospitalet med fokus på organisatoriske overvejelser, planer om nybyggeri, faglige satsningsområder og lign.

Besvarelse:

Den genetiske baggrund for sygdomsudvikling afdækkes i stigende omfang, hvilket primært er forårsaget af en teknologisk revolution inden for genetiske analysemetoder. Strategien for afdækning af den genetiske baggrund har bevæget sig fra at analysere et gen af gangen til i dag at analysere genpaneler/genpakker bestemt ud fra patientens symptomer og i stigende omfang at analysere alle gener (exomsekventering). Klinisk genetik er central i denne proces, hvor den diagnostiske udredning af patienten foregår i tæt samarbejde med relevante kliniske specialer, og hvor klinisk genetik varetager tolkning af laboratorieresultater, herunder uventede og/eller uafklarede fund og efterfølgende udredning af familien (kaskade-testning / prædiktiv gentest af raske familiemedlemmer). En genetisk diagnose stillet på tidspunktet for den kliniske diagnose er i stigende omfang vigtigt med hensyn til valg af behandling og er pt. opstartet efter KRIS-udvalget godkendte PARP inhibitorer til behandling af kemoterapi til ovariecancer. Udviklingen vil gå hen

imod hurtigere genetisk diagnostik, som er mere integreret i patientens øvrige behandling og dermed behov for flere multidisciplinære konferencer med deltagelse af klinisk genetik.

3 Specialets hovedfunktionsniveau

NB! Der skal ikke ansøges om varetagelse af hovedfunktioner indenfor specialet, men varetagelsen af hovedfunktionsniveauet ønskes beskrevet nedenfor.

3.1 Overordnet beskrivelse af den planlagte organisering af hovedfunktionerne i specialet

Vejledning:

Der efterspørges bl.a. en beskrivelse af varetagelsen af hovedfunktionsniveauet i specialet, herunder på hvilke sygehusmatrikler hovedfunktionerne varetages.

Der er ikke hovedfunktionsniveau inden for klinisk genetik.

4 Specialets regionsfunktionsniveau

4.1 Kort redegørelse for varetagelsen af regionsfunktioner som regionen/det private sygehus allerede er godkendt til, og som ønskes genansøgt

Vejledning:

Der efterspørges en redegørelse for, hvordan regionsfunktioner i specialevejledningen er implementeret i regionen/på det private sygehus (kun relevant hvis regionen/ det private sygehus allerede er godkendt)

Besvarelse:

Der er i den gældende specialevejledning ikke regionsfunktioner inden for klinisk genetik.

4.2 Beskrivelse af den planlagte organisering af regionsfunktionerne i specialet

Vejledning:

Der efterspørges en beskrivelse af den overordnede organisering og varetagelse af regionsfunktionerne, herunder på hvilke sygehusmatrikler regionsfunktionerne ønskes varetaget og begrundelsen herfor, samt hvis der ansøges for flere sygehusmatrikler, hvordan de ansøgte sygehusmatrikler så vil samarbejde om varetagelsen af regionsfunktionerne.

Besvarelse:

Det generelle princip for placering af regionsfunktioner i Region Midtjylland er, at funktionerne fordeles ud fra en konkret afvejning af nedenstående hensyn:

- At opfylde Sundhedsstyrelsens krav til varetagelse af funktionerne, herunder sikre en tilstrækkelig volumen til at opretholde en høj kvalitet.
- At tilrettelægge hensigtsmæssige patientforløb og understøtte Region Midtjyllands akutplan samt bæredygtigheden af det enkelte akuthospital.
- At sikre Aarhus Universitetshospital også fremover udgør rammen om den specialiserede virksomhed og understøttes heri ved varetagelse af så mange regionsfunktioner som muligt.

Regionsfunktionerne ønskes fremadrettet udelukkende varetaget på Aarhus Universitetshospital, Skejby, ligesom i dag. Der lægges således ikke op til ændringer i organisering og tværgående samarbejde.

Der ansøges om alle regionsfunktioner i klinisk genetik.

4.3 Matrikelspecifik beskrivelse af opfyldelse af krav til varetagelsen af regionsfunktioner i specialet

Vejledning:

Der efterspørges en redegørelse for, hvordan kravene i Sundhedsstyrelsens specialevejledning til varetagelse af regionsfunktioner indenfor specialet opfyldes. Redegørelsen skal ske for hver sygehusmatrikel, som planlægges at varetage regionsfunktioner.

Afsnittet skal supplere og uddybe oplysningerne i excel-skemaerne, som indsendes for hver

sygehusmatrikel. Alle relevante tal-data og ja/nej-besvarelser indtastes i excel-skemaet, og det beskrives nedenfor, hvorledes det enkelte sygehus samlet set lever op til specialevejledningens krav til varetagelse af specialfunktioner i specialet.

Hvis der i det indtastede data i excel-skemaet, er afvigelser fra specialevejledningens krav om varetagelse beskrives det desuden nedenfor.

Besvarelse for Aarhus Universitetshospital, Skejby:

Konkrete regionsfunktioner og deres varetagelse.

1. *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved de hyppigst forekommende arvelige hørelidelser, øjenssygdomme, tarm-, lever- og galdevejssygdomme, blodsygdomme, immundefekter, stofskiftesygdomme, hudsygdomme, nyresygdomme, skelet- og bindevævssygdomme, lungesygdomme og psykiske lidelser. Relevante sjældne sygdomme inden for disse sygdomsgrupper er nævnt under højt specialiserede funktioner.*
 - Varetages i tæt samarbejde med en række kliniske specialer Afdelingen er forskningsaktiv bredt inden for mange områder og medvirker til flere Ph.d.-projekter inden for disse områder.

2. *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme og lipidsygdomme.*
 - Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi (KBA samt Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital) samt intern medicin: kardiologi (Hjerteafdeling B, Aarhus Universitetshospital), idet afficerede udredes på arvklubben, Aarhus Universitetshospital, for arvelige hjertesygdomme. Genetisk udredning og rådgivning ved pludselig død varetages i MDT-samarbejde med retsmedicin, Aarhus Universitet. For funktionen afholdes multidisciplinære konferencer 4 gange årligt med Hjerteafdeling B, retsmedicin og Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital. Afdelingen er i nogen grad forskningsaktiv inden for området og medvirker til en Ph.d. om hjertesygdomme og kromosomfejl. Enkelte publikationer.

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, Aarhus Universitetshospital og pædiatri (Børneafdeling A, Aarhus Universitetshospital, samt i nogen grad med børneafdelingerne i Randers, Herning og Viborg). Der afholdes MDT med neurologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital, og en neuromuskulær MDT med mange deltagere fra mange afdelinger (patologi, pædiatri, genetik, neurologi) fra Aarhus Universitetshospital og regionssygehuse. Afdelingen er i høj grad forskningsaktiv bredt inden for område med både PhD-studerende og flere årlige artikler.

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 (inklusive HBOC), arveligt malignt melanom, arvelig pancreascancer og arvelig nyrecancer.

- Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi (Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital samt klinisk genetik (Odense Universitetshospital), klinisk onkologi (Aarhus Universitetshospital) og andre relevante kliniske specialer. Afdelingen er i høj grad forskningsaktiv bredt inden for området, og der udkommer flere artikler årligt. Inden for de sidste par år er der 3 afsluttede Ph.D'er inden for området, hvor afdelingens speciallæger har været vejledere.

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 (Aarhus Universitetshospital) gynækologi og obstetrik (Aarhus Universitetshospital), pædiatri (Aarhus Universitetshospital) og andre relevante kliniske specialer (Urologi, Aarhus Universitetshospital, børnepsykiatri, Aarhus Universitetshospital). Afdelingen har været drivende omkring at etablere Kromosomal MikroArray i udredningen af disse problemstillinger og er yderst erfaren tolkning og rådgivning herom (>1000 analyser årligt). Afdelingen har tætte samarbejder med landspatientforeningen for Downs, Turner foreningen og i noget omfang Unique. Afdelingen er forskningsaktiv bredt inden for område og har hvert år publikationer inden for området.

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 (alle regionens pædiatriske afdelinger) og børne- og ungdomspsykiatri (Aarhus Universitetshospital), som afdelingen har et mangeårigt veletableret samarbejde med.

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 alle gynækologiske og obstetriske afdelinger i Region Midtjylland og Region Nordjylland. Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital varetager alle analyser inden for prænatal diagnostik og tilhørende rådgivning for Region Nordjylland. Der afholdes ugentlige konferencer med Gynækologisk-Obstetrisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital og et fælles årligt møde med alle prænatale samarbejdspartnere i Region Nordjylland og Region Midtjylland. Afdelingen er i høj grad forskningsaktiv bredt inden for område med både PhD-studerende og flere artikler årligt.

8. *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved mola og persisterende trofoblastsygdom og dertil rådgivning af behandlende speciale.*
- Varetages i tæt samarbejde med Afdeling for Kvindesygdomme og Fødsler (Aarhus Universitetshospital) samt klinisk onkologi (Aarhus Universitetshospital). Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital har i 25 år varetaget den nationale mola-database og biobank og er landets mest erfarne i tolkning og rådgivning af de sværeste sager her indenfor (ca 35 årligt). Afdelingen er i høj grad forskningsaktiv bredt inden for område med både Ph.d.-studerende og flere artikler årligt.

4.4 Formaliseret samarbejde

Vejledning:

Såfremt funktioner i specialet søges varetaget i et formaliseret samarbejde med andre sygehusmatrikler i eller uden for regionen, bedes dette beskrevet og præciseret nærmere, herunder hvilke sygehusmatrikler, der indgår i det planlagte formaliserede samarbejde, og hvilke konkrete funktioner, det drejer sig om.

Den konkrete aftale om formaliseret samarbejde kan eventuelt vedlægges, men dette er kun et krav, hvis det fremgår specifikt af ansøgningsmaterialets specialevejledning, jf. Sundhedsstyrelsens publikation "Specialeplanlægning – begreber, principper og krav" tilgængelig fra Sundhedsstyrelsens hjemmeside.

Besvarelse:

Der søges ikke om regionsfunktioner varetaget i formaliseret samarbejde inden for klinisk genetik.

4.5 Udefunktioner

Vejledning:

Såfremt der planlægges med brug af udefunktioner inden for specialet, skal dette beskrives nærmere, herunder hvilke konkrete funktioner det drejer sig om.

Besvarelse:

To speciallæger og en afdelingslæge fra Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital tager til henholdsvis Regionshospitalet Herning og Regionshospitalet Viborg og har ambulatoriefunktion der og tilser patienter i lokalområdet.

4.6 Andre oplysninger vedr. regionsfunktioner i specialet

Vejledning:

Såfremt regionen/privathospitalet har yderligere oplysninger eller bemærkninger som er særligt relevante for Sundhedsstyrelsens sagsbehandling, kan de anføres her. Der kan fx angives relevant dokumentation for kvalitet i varetagelsen af udvalgte regionsfunktioner, særlig forskningsaktivitet eller lign.

Besvarelse:

Vedrørende regionsfunktionen i klinisk biokemi *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:*

I Region Midtjylland løftes hyppige molekylærgenetiske analyser, deres fortolkning og eventuelt rådgivning af klinikere både i klinisk biokemi (herunder Molekylær Medicinsk Afdeling) og klinisk genetik på Aarhus Universitetshospital. Der foreligger i dag en klar arbejdsdeling i forhold til, hvem der foretager hvilke opgaver for hvilke analyser. Siden 2013 har der på Aarhus Universitetshospital været etableret en laboratoriegruppe, som omfatter stort set alle parakliniske afdelinger på Aarhus Universitetshospital, og som ledes af centerledelsen i Kræft og Inflammationscentret, Aarhus Universitetshospitalet. Der foreligger en fast beskrevet proces om, hvordan der indmeldes ønsker om at udbyde nye analyser, og disse ønsker vurderes op mod specialeplan, patientforløb og afdelingernes ressourcer og forudsætninger. Af ressourcemæssige grunde er nogle af trinene (fx den tekniske udførelse af NGS) centraliseret, hvorimod andre udføres decentralt af hensyn til bl.a. hensigtsmæssige patientforløb. Der er et tæt samarbejde imellem specialerne og jævnlige tværfaglige konferencer.

5 Specialets højt specialiserede niveau

5.1 Kort redegørelse for varetagelsen af regionsfunktioner som regionen/det private sygehus allerede er godkendt til, og som ønskes genansøgt

Vejledning:

Der efterspørges en redegørelse for, hvordan højt specialiserede funktioner i specialevejledningen er implementeret i regionen/på det private sygehus (kun relevant hvis regionen/ det private sygehus allerede er godkendt)

Besvarelse:

Der er i den gældende specialevejledning udelukkende tildelt højt specialiserede funktioner til Aarhus Universitetshospital, Skejby.

De tildelte højt specialiserede funktioner er implementeret i overensstemmelse med specialevejledningen.

5.2 Beskrivelse af den planlagte organisering af højt specialiserede funktioner i specialet

Vejledning:

Der efterspørges en beskrivelse af den overordnede organisering og varetagelse af de højt specialiserede funktioner, herunder på hvilke sygehusmatrikler højt specialiserede funktioner ønskes varetaget og begrundelsen herfor, samt hvis der ansøges for flere sygehusmatrikler, hvordan de ansøgte sygehusmatrikler så vil samarbejde om varetagelsen af de højt specialiserede funktioner.

Besvarelse:

Der søges om højt specialiserede funktioner inden for klinisk genetik til samme matrikel (Aarhus Universitetshospital, Skejby), som varetager det højt specialiserede niveau i dag. Der lægges således ikke op til ændringer i organisering og tværgående samarbejde.

5.3 Matrikelspecifik beskrivelse af opfyldelse af krav til varetagelsen af højt specialiserede funktioner i specialet

Vejledning:

Der efterspørges en redegørelse for, hvordan kravene i Sundhedsstyrelsens specialevejledning til varetagelse af højt specialiserede funktioner indenfor specialet opfyldes. Redegørelsen skal ske for hver sygehusmatrikel, som planlægges at varetage højt specialiserede funktioner.

Afsnittet skal supplere og uddybe oplysningerne i excel-skemaerne, som indsendes for hver sygehusmatrikel. Alle relevante tal-data og ja/nej-besvarelser indtastes i excel-skemaet, og det beskrives nedenfor, hvorledes det enkelte sygehus samlet set lever op til specialevejledningens krav til varetagelse af specialfunktioner i specialet.

Hvis der i det indtastede data i excel-skemaet, er afvigelser fra specialevejledningens krav om varetagelse beskrives det desuden nedenfor.

Besvarelse for Aarhus Universitetshospital, Skejby:

Vedrørende antal rådgivningsforløb har det vist sig vanskeligt at trække antal afsluttede forløb med specifikke koder ud af det elektroniske patientforløb. Derfor er der primært trukket på henvisningsdiagnoser, og disse er så korrigeret efter bedste skøn i afdelingens overlægegruppe. Aarhus Universitetshospital ønsker ikke at ansøge om den højt specialiserede funktion i forhold til sjældne komplekse arvelige øjensygdomme.

5.4 Formaliseret samarbejde

Vejledning:

Såfremt funktioner i specialet søges varetaget i et formaliseret samarbejde med andre sygehuse/matrikler i eller uden for regionen, bedes dette beskrevet og præciseret nærmere, herunder hvilke sygehuse/matrikler, der indgår i det planlagte formaliserede samarbejde, og hvilke konkrete funktioner, det drejer sig om.

Den konkrete aftale om formaliseret samarbejde kan eventuelt vedlægges, men dette er kun et krav, hvis det fremgår specifikt af ansøgningsmaterialets specialevejledning, jf. Sundhedsstyrelsens publikation "Specialeplanlægning – begreber, principper og krav" tilgængelig fra Sundhedsstyrelsens hjemmeside.

Besvarelse:

Vedrørende funktionen *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning vedrørende sansegenetik: Syndromisk døvhed samt sjældne komplekse arvelige øjensygdomme* søges funktionen varetaget ved Aarhus Universitetshospital, Skejby i formaliseret samarbejde med Aalborg Universitetshospital (Aalborg Universitetshospital). Funktionen varetages i tæt samarbejde med oto-rhino-laryngologi, Aarhus Universitetshospital og Klinisk Genetik, Aalborg Universitetshospital. De to klinisk genetiske afdelinger indgår i MDT-konferencer med Øre-Næse-halsafdelingen på Aarhus Universitetshospital om disse forløb. Aarhus Universitetshospital anslår at have 6 sådanne rådgivningsforløb årligt. Der er 8 speciallæger i afdelingen, men disse få og komplicerede rådgivningsforløb visiteres til 2 speciallæger, og yderligere en overlæge står for de mere laboratoriespecifikke opgaver i dette. De to kliniske genetiske afdelinger er i færd med at opstarte Ph.d.-forløb om udredning af disse patienter.

5.5 Udefunktioner

Vejledning:

Såfremt der planlægges med brug af udefunktioner inden for specialet, skal dette beskrives nærmere, herunder hvilke konkrete funktioner det drejer sig om.

Besvarelse:

To speciallæger og en afdelingslæge fra Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, NBG tager til henholdsvis Regionshospitalet Herning og Regionshospitalet Viborg og varetager ambulatoriefunktion der. De ser patienter visiteret på baggrund optageområdet, såfremt det falder ind under de konkrete lægers kompetencer. Oftest vil dette omfatte regionsfunktion, men kan også være højt specialiserede funktioner i onkogenetik eller dysmorfologi. Dette er for at sikre kort afstand til ambulatoriet for patienten og dermed bedre patientforløb. Forløbene indgår i MDT-samarbejdet på lige fod med patienter set i ambulatoriet på Aarhus Universitetshospital.

5.6 Andre oplysninger vedr. højt specialiserede funktioner i specialet

Vejledning:

Såfremt regionen/privathospitalet har yderligere oplysninger eller bemærkninger som er særligt relevante for Sundhedsstyrelsens sagsbehandling, kan de anføres her. Der kan fx angives relevant dokumentation for kvalitet i varetagelsen af udvalgte højt specialiserede funktioner, særlig forskningsaktivitet eller lign.

Besvarelse:

Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital har ca. 3.000 genetiske patientrådgivninger årligt og opfylder dermed krav om mere end 1.000 genetiske patientrådgivninger årligt. Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital har kompetencer og faciliteter til at varetage genetiske laboratorieanalyser og varetager en bred palette af disse. Klinisk Genetisk Afdeling er forskningsaktiv inden for alle regionsfunktioner og en række højt specialiserede funktioner og varetager mange uddannelsesfunktioner her (medicinstuderende, 2,5 I-læger, 5 H-læger, kurser for H-læger i Gynækologi og Obstetrik, andre faggrupper herunder bioanalytikere, genetiske vejledere og sygeplejersker). Nærmest hver uge har KGA læger fra andre specialer på besøg en dag i afdelingen med henblik på at øge kendskabet til hinanden opgaver og facilitere gode patientforløb.

Vedrørende funktion nr. 9 *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige sygdomme i tarm, lever og galdeveje, herunder intrahepatisk cholestase og Wilsons sygdom.*

- Ansøges i formaliseret samarbejde med Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital (se 5.4)
- Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: gastroenterologi og hepatologi (Aarhus Universitetshospital) samt pædiatri (Aarhus Universitetshospital). Der afholdes jævnligt patientkonferencer med Medicinsk Hepato-Gastroenterologisk Afdeling V, Aarhus Universitetshospital. Der er desuden et større forskningssamarbejde under etablering, som aktuelt omfatter en Ph.d.-studerende samt et genpanel til udredning af komplekse arvelige lever- og galde-sygdomme.

Vedrørende funktion nr. 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 telangiectasia)*

- Varetages i tæt samarbejde med dermato-venerologi (Aarhus Universitetshospital) og pædiatri (Aarhus Universitetshospital) samt patologi (Aarhus Universitetshospital). Aarhus Universitetshospital anslår at varetage 30 rådgivningsforløb årligt. Der har gennem mange år fungeret multidisciplinære konferencersamt mangeårig fortsat forskningsaktivitet inden for genodermatoser og stamceller fra hud helt tilbage fra da afdelingen var huset af universitetet.

Vedrørende funktion nr. 16 *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige nyresygdomme, herunder nefrotisk syndrom eller arvelig hæmaturi (fx Alports syndrom og familiær hæmaturi)*

- Dette er en funktion, som gennem mange år er varetaget på Aarhus Universitetshospital. Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: nefrologi på Aarhus Universitetshospital og pædiatri på Aarhus Universitetshospital. Klinisk Genetisk Afdeling har etableret et

panel til udredning af komplekse nyresygdomme, som de andre klinisk genetiske afdelinger i høj grad også anvender. Der afholdes fælles multidisciplinære konferencer med nefrologien og pædiatrien på Aarhus Universitetshospital flere gange årligt. Der er betragtelig forskningsaktivitet på området, og afdelingen huser det nationale register for cystenyresygdomme.

Vedrørende funktion nr. 17 *Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved sjældne og komplekse arvelige hjertesygdomme, herunder ved uafklaret multiorganinvolvering*

- Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi på Aarhus Universitetshospital og pædiatrien på Aarhus Universitetshospital, og der afholdes fælles multidisciplinære konferencer 4 gange årligt herom. 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 (Aarhus Universitetshospital). KGA anslår at at varetage 35 rådgivningsforløb årligt, og rutinemæssigt ser 2 faste speciallæger (klinisk genetiker og neurolog) patienter sammen og visiterer ofte patientforløb sammen. Der er fælles multidisciplinære konferencer, fælles retningslinier og betragtelig forskningsaktivitet samt et igangværende Ph.d.-forløb.

Vedrørende funktion nr. 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 (Aarhus Universitetshospital). Klinisk Genetisk Afdeling anslår at varetage 35 rådgivningsforløb årligt, og rutinemæssigt ser 2 faste speciallæger (klinisk genetiker og neurolog) patienter sammen og visiterer ofte patientforløb sammen. Der er fælles multidisciplinære konferencer, fælles retningslinjer og betragtelig forskningsaktivitet samt et igangværende Ph.d.-forløb.

Vedrørende funktion nr. 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. Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital har et meget markant volumen af sådanne komplekse arvelige kræftsygdomme (anslået 100 forløb) og har et mangeårigt netværk.. Centrale medaktører er klinisk onkologi (Aarhus Universitetshospital) og andre relevante klinisk specialer vedrørende MDT-konferencer.

Vedrørende funktion nr. 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 og gynækologi og obstetrik på Aarhus Universitetshospital samt intern medicin: endokrinologien på Aarhus Universitetshospital og urologien på Aarhus Universitetshospital. De nævnte afdelinger holder MDT-

konference om disse problemstillinger mindst 2 gange årligt og har afholdt fælles temadag med patientforeninger.

Vedrørende funktion nr. 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, voksenpsykiatri, Center for Børn udsat for Overgreb og sociale institutioner. En opgave af noget stigende omfang her er rådgivning af familier om multifaktoriel arv med gen-varianter, der disponerer til mental retardering, autisme m.m. med variende penerans. Der er ofte samtidige problemer med forældreene, misbrug og en række af sociale problemstillinger. Dette svære område medfører nye samarbejdsrelationer (Center for Nørn udsat for Overgreb, Aarhus Universitetshospital, samråd, familieambulatorium Aarhus Universitetshospital, psykiatri), som faciliteres af den matrikelmæssige nærhed.

Vedrørende funktion nr. 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. Der er ansat en speciallæge i klinisk genetik i delestilling mellem Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital og Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital. En anden læge deltager i samarbejde med Center for Sjældne Sygdomme i et skeletdysplasi-ambulatorium 4 gange årligt, hvor der så er ortopædkirurg, radiolog, pædiater og klinisk genetiker tilstede samtidigt. Der har i adskillige år været multidisciplinær konference (øjnelæge, pædiatere, klinisk genetikere) samt vestdansk syndromkonference, se under 2.4. Hovedparten af disse patientforløb varetages i regi af Center for Sjældne Sygdomme, Aarhus Universitetshospital, men Klinisk Genetisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital anslår at varetage 20 rådgivningsforløb årligt.

Vedrørende funktion nr. 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 i hele Region Midtjylland og Region Nordjylland. Afdelingen udbyder kromosomal mikroarray som førstevalg for højrisikogruppen (over 1:300) og NIPT til de kvinder, der ønsker at fravælge af invasiv diagnostik og til en mellemrisikopopulation (1:300-1:700), og Klinisk Genetisk Afdeling varetager en række akutte rådgivninger hver uge, og 150 cases gennemgås hvert år på den ugentlige MDT-konference. Komplekse patienter ses ofte af føtalmediciner og klinisk genetiker sammen på Aarhus Universitetshospital. Desuden fylder telefonkonferencer med føtalmedicinere om abnorme ultralydsfund og laboratoriefund en stor del af afdelingens akutte lægearbejde i dagtiden. Afdelingen holder ugentligt MDT-konference med Klinisk Genetisk Afdeling i Vejle om abnorme prænatale laboratoriefund.