

# Specialeansøgning

Region Midtjylland

Vedr. speciale: Klinisk genetik

Dato: 27. maj 2009

# 1 Generelle overvejelser i forhold til specialet

## 1.1 Generelle overvejelser over den planlagte organisering af akutområdet i forhold til specialet

Klinisk genetik varetager ambulante forløb i form af genetisk rådgivning, og laboratoriediagnostik. Fraset diagnostik og behandling af medfødte stofskiftesygdomme hos nyfødte børn, der er centraliseret til Rigshospitalet og KennedyCenteret, har specialet ikke akutte funktioner, der kræver vagtbedredskab 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. Dette er dog ikke omfattet af akutområdet.

Hospitaler med fælles akutmodtagelse varetager behandlingen på hovedfunktionsniveau. Det gælder akut kirurgisk og medicinsk behandling og planlagt behandling. I forlængelse heraf er de nødvendige specialer tilstede for en optimal udredning og behandling.

Der vil være akutmodtagelse på følgende hospitaler i Region Midtjylland:

- Regionshospitalet Horsens
- Regionshospitalet Randers
- Regionshospitalet Viborg
- Århus Universitetshospital, Århus Sygehus
- Hospitalsenheden Vest

På de fem hospitaler med fælles akutmodtagelser vil der være

- Intern medicin
- Ortopædisk kirurgi
- Kirurgi (parenkym)
- Anæstesiologi med intensiv afdeling niveau 2
- Diagnostisk radiologi
- Klinisk biokemi

I de fælles akutmodtagelser foregår en bred og tværfaglig indledende – og evt. endelig – diagnostik og behandling af akutte og uselekterede patienter. Fra akutmodtagelserne sker der en udskrivning eller overførsel til specialafdeling.

## 1.2 Generel beskrivelse af og overvejelser over sammenhængen i specialet på tværs af funktionsniveauer

Klinisk genetik findes kun på højt specialiseret niveau, og varetages landsdækkende i tre enheder: Øst, Syd og Vest jf. Specialevejledningen for klinisk genetik. Klinisk genetik i Hospitalsenheden Vest består af Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus, og Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Sygehus, der er etableret som en selvstændig afdeling den 1. marts 2009.

Der er i et vist omfang mulighed for afholdelse af genetiske konsultationstimer på de øvrige regionshospitalet i Region Midtjylland.

### 1.3 Generel beskrivelse af og overvejelser over sammenhængen til andre specialer

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, radiologi, patologi, biokemi og almen medicin.

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

For specialets laborativirksomhed er det dog af stor betydning at have tæt relation til andre specialer/institutioner med laborativirksomhed. Dette er nærmere beskrevet under punkt 1.5.

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

Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus har én ugentlig journalkonference i afdelingen med deltagelse af alle læger i afdelingen, samt en speciallæge i patologisk anatomi fra Patologisk Institut, Århus Sygehus, med særlig interesse i føtalpatologi.

Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus har konsulenttjeneste på sygehusene i Aalborg, Herning og Viborg, og deltager dér i kliniske konferencer ca. én gang om måneden med lægerne på de pædiatriske afdelinger. I Aalborg er der etableret en tværfaglig "Syndromkonference" med lægerne på Pædiatrisk Afdeling, Patologisk Institut, Gynækologisk-Obstetrisk Afdeling, Ortopædkirurgisk Afdeling og Øjenafdelingen, 4-6 gange om året mhp. på udredning og diagnostik af børn med forsinket udvikling og medfødte misdannelser, syndromsuspekterede børn, og børn mistænkte for arvelig sygdom.

I Århus deltager læger fra afdelingen i forskellige kliniske konferencer: "Neonatal-Vest" ca. 1-2 gange om måneden, hvor læger fra Obstetrisk Afdeling og Pædiatrisk Afdeling, Skejby Sygehus, og Patologisk Institut, Århus Sygehus, mødes vedr. diagnostik af nyfødte børn med medfødte misdannelser. Endvidere er der jævnligt konferencer med Fertilitetsklinikken på Skejby Sygehus.

### 1.4 Implementering

Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Universitetshospital, Århus Sygehus er allerede etableret. Der er derfor ikke behov for en egentlig implementeringsplan, da alle de af specialeplanlægningen omfattende funktioner allerede findes, se i øvrigt nedenfor afsnit 1.5.

### 1.5 Udvikling og fremtidsplaner

Med etableringen af en klinisk genetisk afdeling på Aalborg Sygehus den 1. marts 2009 må det forventes, at afdelingen i Aalborg trinvis overtager den klinisk genetiske rådgivning i Region Nordjylland. Der er truffet mundtlig aftale om at etablere

et formaliseret samarbejde mellem de to afdelinger, med henblik på optimerede patientforløb, uddannelse og forskning. Pga. den korte tid afdelingen i Aalborg har eksisteret, har det ikke været muligt endnu at etablere sådanne mere formelle aftaler. Arbejdet vil dog snarest påbegynde.

Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus, er placeret på to geografisk adskilte lokalisationer. Laboratoriedelen er placeret i relation til Institut for Human Genetik på Aarhus Universitet, mens den ambulante rådgivningsklinik er placeret på Århus Sygehus, Nørrebrogade. Der er truffet principbeslutning om en udflytning af Klinisk Genetisk Afdeling i løbet af 1-2 år til en placering i Skejby i relation til Region Midtjyllands nye Molekylærmedicinske Afdeling, og Molekylærmedicinsk Forskningsenhed, der hører under Aarhus Universitet. En sådan placering giver mulighed for etablering af corecenterfunktioner på det laboratoriemæssige område, og dermed en kraftig styrkelse på det diagnostiske område, og af forskningen. Det vil samtidig medføre en samling af afdelingen. At de ambulatoriemæssige og laboratoriemæssige dele af fagområdet klinisk genetik er integrerede, er en forudsætning for at opretholde et højt fagligt niveau. På lidt længere sigt vil etableringen af Det Nye Universitetshospital i Skejby i løbet af de næste 8-15 år betyde, at Klinisk Genetisk Afdeling placeres i Inflammationsblokken sammen med de øvrige specialer med laboratoriefunktion.

## 2 Specialets hovedfunktionsniveau

### 2.1 Generel beskrivelse af og overvejelser over den planlagte organisering af hovedfunktionerne i specialet

I henhold til specialevejledningen for klinisk genetik findes der ikke klinisk genetik på hovedfunktionsniveau.

Der kan dog udøves klinisk genetisk rådgivning på hovedfunktionsniveau efter tre i specialeplanlægningen beskrevne metoder, herunder decentrale rådgivningsklinikker.

Der er i de vstdanske klinisk genetiske afdelinger en lang tradition for decentrale rådgivningsklinikker, hvor læger fra de klinisk genetiske afdelinger tilbyder genetiske rådgivning på andre af regionernes sygehuse.

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

1. Aalborg Sygehus (én dag hver anden uge)
2. Sygehus Vendsyssel i Hjørring (én dag hver anden måned)
3. Regionshospitalet i Viborg-Kjellerup (to dage per måned)
4. Regionshospitalet i Herning (én dag hver anden uge)

## 3 Specialets regionsfunktionsniveau

### 3.1 Overvejelser over den planlagte organisering af regionsfunktionerne i specialet

Klinisk Genetik er jf. specialevejledningen for klinisk genetik en specialfunktion, som varetages landsdækkende i et formaliseret og aftalt samarbejde indenfor og mellem de tre enheder: Klinisk genetik, enhed Øst, enhed Syd og enhed Vest.

Der er således ingen regionsfunktion for specialet.

## 4 Specialets højt specialiserede niveau

### 4.1 Overvejelser over den planlagte organisering af højt specialiserede funktioner i specialet

Region Midtjylland søger følgende højt specialiserede funktioner:

- Genetisk rådgivning
- Kromosomanalyser, inkl. FISH- og arrayCGH-analyser
- Molekylærgenetiske analyser

Af specialevejledningen for klinisk genetik fremgår det, at der i klinisk genetik i enhed Vest etableres et formaliseret og aftalt samarbejde mellem Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus og Aalborg Sygehus mhp. en trinvis etablering af en funktion for klinisk genetisk rådgivning på Aalborg Sygehus.

Der er den 1. marts 2009 oprettet en Klinisk Genetisk Afdeling på Aalborg Sygehus, der må forventes, over en ikke nærmere defineret periode, at overtage den genetiske rådgivning for Region Nordjylland. Det vil være hensigtsmæssigt, at der er et meget tæt samarbejde de to afdelinger imellem, således at ekspertisen inden for de forskellige ekspertområder bevares for begge regioner

### 4.2 Befolkningsunderlag

Det samlede befolkningstal i Region Midtjylland og Region Nordjylland er 1,8 mio. indbyggere.

For genetisk rådgivning bliver det samlede befolkningsgrundlag 1,2 mio. indbyggere, svarende til Region Midtjylland, når den genetiske rådgivningsfunktion i Region Nordjylland er fuldt udbygget på Aalborg Sygehus.

På laboratorieområdet bliver optageområdet for de cytogenetiske analyser (kromosomanalyser, FISH-analyser og arrayCGH-analyser) 1,8 mio. indbyggere svarende til Region Midtjylland og Region Nordjylland.

På det molekylærgenetiske område er befolkningsgrundlaget for visse af analyserne 1,8 mio. indbyggere, medens det for andre analyser er betydeligt større, da kun få andre laboratorier i landet/Europa/verden udbyder den pågældende analyse.

På en enkelt funktion kan befolkningsunderlaget bliver op til ca. 5 mio.

Det fremgår af bilag 2b hvad det konkrete befolkningsunderlag er til de enkelte funktioner.

### 4.3 Overvejelser over opfyldelsen af krav til varetagelsen af højt specialiserede funktioner i specialet

Århus Universitetshospital, Århus Sygehus opfylder kravene til varetagelse af de tre højt specialiserede funktioner.

#### 4.4 Formaliseret samarbejde

Jf. afsnit 1.4 er der truffet mundtlig aftale om at etablere et formaliseret samarbejde mellem Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus, og Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Sygehus, mhp. optimerede patientforløb, uddannelse og forskning. Pga. den korte tid afdelingen i Aalborg har eksisteret, har det ikke været muligt endnu at etablere sådanne mere formelle aftaler. Arbejdet vil dog snarest påbegynde. Se også ansøgning fra Region Nordjylland

Klinisk genetik i enhed Vest skal varetages som beskrevet i Specialevejledningen for klinisk genetik i et formaliseret samarbejde mellem Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus, og Klinisk Genetisk Afdeling, Aalborg Sygehus, med trinvis etablering af en funktion for klinisk genetisk rådgivning på Aalborg Sygehus. Der er den 1. marts 2009 etableret en klinisk genetisk afdeling i Aalborg.

#### 4.5 Eventuelt vedr. højt specialiserede funktioner i specialet

Der er uddannelsesmæssigt samarbejde med afdelingerne i Odense og Vejle, og der er fælles onkogenetiske konferencer mellem afdelingerne i Århus, Vejle og Odense.

Der er samarbejde med afdelingerne i Øst-Danmark på Rigshospitalet, Kennedy-Centeret og inden for genetisk audiologi med afdelingen på Bispebjerg Hospital med gensidig vidensudveksling og udnyttelse af hinandens kompetencer.

Der er mulighed for undersøgelse for mere end 2.000 forskellige arvelige sygdomme, og mindre end 10 % af disse analyser udbydes af danske laboratorier. Der er på europæisk plan etableret netværk af laboratorier, hvor de forskellige analyser udbydes: EDDNAL og Orphanet. Et tilsvarende amerikansk netværk, GeneTest, er etableret. Afdelingen er aktiv deltager i disse netværk i kraft af, at afdelingen udsender prøver til analyse på laboratorier i netværket, men også selv modtager prøver fra andre lande til nogle af de analyser Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus, selv udbyder.

Ca. 2-4 gange om året deltager afdelingen i "Vestdansk Neuromuskulær Konference" på Skejby Sygehus, med deltagelse af læger fra Center for Sjældne Sygdomme og MR-Centeret, Skejby Sygehus, og læger fra de pædiatriske afdelinger i hele Jylland. Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus deltager i kliniske konferencer ca. 4-6 gange om året med læger fra Dermatologisk Afdeling og Patologisk Institut, i forbindelse med udredning af patienter med mulige arvelige dermatologiske sygdomme. Afdelingens molekylærgenetiske laboratorium varetager som det eneste laboratorium i landet diagnostikken af en række sjældne arvelige dermatologiske sygdomme. Der er ca. 4 gange om året konference med læger fra Neurologisk Afdeling, Århus Sygehus med særlig interesse i arvelige, neuromuskulære sygdomme. Læger fra Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus deltager sammen med læger fra Pædiatrisk Afdeling, Gynækologisk Afdeling og Urologisk Afdeling i et tværfagligt team af speciallæger med interesse i børn med abnorm kønsudvikling med henblik på diagnostik og behandling. Klinisk Genetisk Afdeling, Århus Sygehus deltager i tværfaglige kraniofaciale konferencer på Tandlægeskolen ca. 4 gang om året, sammen med specialtandlæger fra Odontologisk Afdeling, Århus Tandlægeskole, og speciallæger fra Pædiatrisk Afdeling, Skejby Sygehus, og fra Neurokirurgisk Afdeling, Plastikkirurgisk Afdeling, Afd. For Tand- Mund- og Kæbekirurgi og Øre-Næse-Hals Afdelingen, Århus Sygehus.

#### Kvalitetsorganisation:

Der er i afdelingen etableret en kvalitetsorganisation med en kvalitetsleder, der skal forestå kvalitetsudvikling. Afdelingen er aktiv i det europæiske kvalitetssamarbejde inden for den EU-støttede organisation EurogenTest, som arbejder for kvalitet og standardisering i klinisk genetik. Her udvikles kliniske og tekniske standarder for specialet. Disse danner grundlag for udfærdigelse af kliniske og tekniske retningslinier i afdelingen, ligesom de indgår i afdelingens samarbejde med Dansk Selskab for Medicinsk Genetik med henblik på national harmonisering.

Afdelingen indrapporterer til tilgængelige nationale og internationale databaser på området, bla. DBCG, HNPCC-registeret, VHL-registeret og Polypose-registeret.