

Forslag til nyt fagområde under klinisk genetik: Neurogenetik

Baggrund:

Neurogenetik er et tværgående fagområde, der med udgangspunkt i specialet *klinisk genetik*, har berøring med en række andre specialer og fagområder: neurologi, neurokirurgi, pædiatri (fagområde *neuropædiatri*), neurofysiologi, neuroradiologi, patologi, og oftalmologi.

Historisk set har neurogenetik omfattet tilstande med en genetisk disposition til neurologisk lidelse, omfattende såvel centralt som perifert lokaliseret neurologiske lidelser samt neuromuskulære lidelser, der er forårsaget af nedarvede genforandringer.

Denne specialefunktion omfatter klinisk genetisk udredning, risikovurdering, og rådgivning, samt information om mulighederne for gentest og rådgivning om prænatal diagnostik, om forebyggelse, og om henvisning til behandlings- og kontrolprogrammer. Særligt er inddragelse af familien med familieopsporing og tilbud om prædiktiv gentest samt evt. kontrolprogrammer

Afgrænsning eller definition:

Genetisk udredning og risikovurdering: Genetisk udredning omfatter vurdering af, hvorvidt der er tale om en genetisk disposition til neurologisk lidelse samt udredning af hvilken arvelig neurologisk lidelse, det drejer sig om.

Udredningen bygger primært på et udbygget stamtræ over familien over mindst 3 generationer. Familiens diagnose verificeres ved anamneseoptagelse, journaloplysninger, biokemiske, metaboliske og genetiske undersøgelsesresultater samt øvrige parakliniske undersøgelsesresultater som neurofysiologiske, neuroradiologiske og patologiske undersøgelser.

Genetisk rådgivning: Ved den genetiske rådgivning informeres den henviste person/familie om resultatet og konklusion af forudgående undersøgelsesprogram, risikovurderingen samt mulighederne for gentest. Der informeres om muligheder for forebyggelse, behandling og kontrolprogrammer.

Genetisk testning: Påvises en sygdomsdisponerende genforandring i familien, er diagnosen molekylærgenetisk verificeret. Relevante familiemedlemmer kan efterfølgende tilbydes prædiktiv/præsymptomatisk test, og mutationsbærere tilbydes relevante forebyggende behandlinger og kontroller. Helt særlige forhold gør sig gældende ved fx genetisk testning af børn, og ved prædiktiv/præsymptomatisk testning for sent debuterende sygdomme.

For svære og invaliderende lidelser kan der i visse tilfælde endvidere tilbydes prænatal diagnostik (fosterundersøgelse) tidligt i graviditeten, og der kan tilbydes præimplantationsdiagnostik (ægsortering) i relation til in vitro fertilisation (reagensglasbefrugtning) til par, der har ønske herom

Behandling/regelmæssigt kontrolprogram: Personer med en neurologisk lidelse eller genetisk disposition herfor, har ofte sygdomsassocierede comorbiditeter fra andre organsystemer. Som følge deraf er der ofte nødvendigt med bredt tværfaglig opfølgings- og behandlingsforløb. Her har den kliniske genetiker ofte en central rolle i igangsætning og koordineringen af disse programmer.

Forskning i sjældne sygdomme forudsætter en samling af patienterne i særligt interesserede teams med specialister med forskellig faglig baggrund og med specialviden inden for den pågældende sygdom.

Begrundelse:

Som følge af den teknologiske udvikling, der er i vedvarende og hastig vækst, opnås stadig større viden om neurologiske lidelser med genetisk ætiologi. Dette har bl.a. afdækket et stigende behov

for fortolkning af genetiske analyseresultater, i relation til den kliniske problemstilling. Der er for mange af de neurogenetiske sygdomme udtalt genetisk heterogenitet, hvor samme sygdomsbillede kan have forskellig genetisk ætologi. Endvidere kan mange af de monogent arvelige neurologiske lidelser have meget varierende klinisk præsentation.

Formålet med at etablere et fagområde i neurogenetik er at sikre optimale patientforløb og kvalitetssikring heraf. En fortsat udvikling af området skal være forankret i forskning.

Organisatorisk og strukturel placering:

Fagområdet er placeret i en klinisk genetisk afdeling i et tæt samarbejde med en neurologisk afdeling med højt specialiseret funktion, og hvor der er særlig interesse og kompetence inden for neurogenetik. Samarbejdsformen kan med fordel bestå i fælles klinikker/ambulatorier med deltagelse af såvel klinisk genetiker som neurolog.

Der er endvidere tætte samarbejdsrelationer til pædiatri (neuropædiatri), neurokirurgi, neuroradiologi, neurofysiologi, patologi og oftalmologi.

Befolkningsgrundlaget er minimum 1,0-1,5 mill.

Lægelig kompetence:

Udgangspunktet er en speciallægeuddannelse i klinisk genetik, suppleret med ansættelse i en klinisk genetisk afdeling med neurogenetisk funktion, en neurologisk afdeling med højt specialiseret funktion og neurogenetisk funktion, en neuropædiatrisk afdeling, og/eller et ophold i en klinisk genetisk afdeling i udlandet med specialfunktion i neurogenetik.

Uddannelsen skal give speciallægen et indgående kendskab til neurogenetiske sygdomme omfattende arvelig demens, epilepsi, leukodystrofier, bevægeforstyrrelser (spinocerebellar ataxi, Huntingtons sygdom, Parkinsons sygdom, dystoni) cerebrovaskulære sygdomme, motorneurony sygdomme, neuropatier, myopater, muskeldystrofier, kanalopatier, mitokondriesygdomme og phakomatoser (VHL, NF1 og 2, TS), og de særlige forhold der gør sig gældende for disse sygdomme i relation til genetisk diagnostik og rådgivning.

Relevante nationale (fx Dansk Neurologisk Selskab) og internationale kurser (fx University College London, Institute of Neurology, Queen Square, London)

Deltagelse i internationale faglige og videnskabelige møder og kongresser om neurologiske og neurogenetiske emner.

Internationale forhold:

Neurogenetik er et forholdsvis nyt fagområde i Danmark. På Guy's and St Thomas Hospital i London, UK, er der fx etableret genetiske klinikker for udvalgte neurogenetiske sygdomme som fx Huntington disease, Myotonic Dystrophy og Eye genetics).

Se: <http://www.guysandstthomas.nhs.uk/services/genetics/Geneticclinics/geneticsClinics.aspx>

Fagområdebeskrivelsen er udarbejdet af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik, den 25. april 2014.