



<p>Fagområde Fagområdets officielle betegnelse</p> <p>Onkogenetik</p>
<p>Baggrund Det kliniske fagområde beskrives bredt, dels historisk dels funktionsmæssigt med vægt på områdets udgangspunkt, udvikling og aktuelle stade (med bidrag fra eventuelle samarbejdende specialer)</p> <p>Onkogenetik er et tværgående fagområde, der udover klinisk genetik har berøringsflader til flere specialer: kirurgi, gynækologi, onkologi, radiologi, pædiatri, klinisk biokemi, patologi, plastikkirurgi samt almen medicin. Traditionelt har onkogenetik omfattet genetisk disposition til cancer, som er karakteriseret ved nedarvede genforandringer (germline mutationer). Denne funktion omfatter genetisk udredning, risikovurdering, rådgivning, testning (diagnostisk eller præsymptomatisk) samt behandling/regelmæssig kontrolprogram. Udviklingen har imidlertid også inddraget flere områder, som typisk omhandler studier af genetiske forandringer ved sporadisk cancer (somatiske mutationer).</p>
<p>Afgrænsning eller definition Fagområdet beskrives i klinisk terminologi (forebyggelse, diagnostik, terapi, rehabilitering, palliation) og som videnskabelig aktivitet.</p> <p>Genetisk udredning og risikovurdering: Genetisk udredning omfatter vurdering af, om det drejer sig om genetisk disposition til cancer og hvilket cancersyndrom, det kunne være. Udredningen bygger især på vurdering af en meget detaljeret stamtavle, hvor alle relevante diagnoser er verificerede enten ved hospitalsjournaler, histologibeskrivelser, dødsattester eller lign. Der er forskellige værktøjer til risikovurdering baseret på epidemiologiske og molekylærgenetiske studier.</p> <p>Genetisk rådgivning: Ved den genetiske rådgivning informeres den henviste person/familien om resultatet af risikovurderingen samt evt. muligheden for genetisk testning. Der informeres om evt. tilbud om regelmæssig kontrolprogram, og indholdet af dette gennemgås.</p> <p>Genetisk testning: Hvis genforandringen (mutationen) identificeres i familien, medfører det en mere præcis risikovurdering både for hele familien, og især for de raske familiemedlemmer, der så kan tilbydes genetisk testning (præsymptomatisk genetisk testning). Flertallet af disse personer vil have 50 % risiko for at have arvet mutationen. Hvis personen har arvet mutationen, har vedkommende øget cancerisiko. Hvis personen ikke har arvet den i familien påviste mutation, har vedkommende samme cancerisiko som befolkningen.</p> <p>Behandling/regelmæssigt kontrolprogram: Personer med genetisk disposition for cancer tilbydes i stigende omfang andre behandlingsmuligheder. F.eks. tilbydes andre operationsmetoder for primærtumor ved visse typer arvelig colorektal cancer (HNPCC og FAP). Ved det regelmæssige kontrolprogram er formålet at påvise evt. cancer på så tidligt et stadium, at overlevelsen forbedres. Dette er veldokumenteret i udenlandske opgørelser vedr. colorektal cancer (HNPCC og FAP), og i mindre omfang ved mamma-ovariecancer (hvor opfølgningstiden endnu er</p>



begrænset). I mindre omfang foretages profylaktisk mastektomi med rekonstruktion, idet dette ser ud til at være det p.t. mest effektive mhp. at forebygge mammacancer ved genetisk disponerede kvinder. I noget større omfang tilbydes profylaktisk bilateral salpingooforektomi efter endt reproduktion, idet dette er vist fra udenlandske opgørelse at være mest effektivt mhp. at forebygge ovarie/tubacancer.

Der findes en række sjældne, arvelige cancersyndromer som f.eks. Multipel Endokrin Neoplasi, type 1, 2A og 2B samt von Hippel Lindaus sygdom og Malignt Melanoma Syndrom m.fl. Disse tilstande er typisk karakteriseret ved inddragelse af andre specialer/fagområder end tidl. nævnt.

Begrundelse

Behovet for fagområdet beskrives ud fra kriterier som:

- kliniske opgaver
- videnskabelig evidens
- organisatorisk udbredelse og betydning

Afdækningen af de molekylærgenetiske/biologiske mekanismer bag sygdomsudvikling og -årsag af de store folkesygdomme foregår i et meget hastigt tempo. Især studier af undergrupper af cancer, hvor der ses genetisk disposition til cancerudvikling, har været særdeles frugtbart mht. at kortlægge mekanismer bag sygdomsudvikling og -årsag. Dette har også medført afdækning af en del af de molekylære mekanismer bag cancerudvikling ved de større grupper af sporadisk cancer.

Onkogenetik er et tværgående fagområde, som kræver, at speciallægen i klinisk genetik i dette team ikke alene har særlig kompetence indenfor de genetiske aspekter af onkogenetik, men også har indgående kendskab til især kirurgi, gynækologi, onkologi, radiologi, pædiatrisk onkologi, klinisk biokemi samt patologi. Den kliniske genetiske funktion vil fremover i højere grad være involveret i den diagnostiske udredning af cancerpatienter og også mht. behandlingsvalg.

Kombinationen af den kliniske genetiske risikovurdering med fortolkning af de genetiske analyser er en helt essentiel del af onkogenetik. Tilstedeværelsen af disse kompetencer faciliterer en hurtig og effektiv teknologi- og forskningsoverførsel til brug i den kliniske håndtering af patienter med genetisk disposition til cancer, samtidig med at det er en forudsætning for klinisk forskning indenfor onkogenetik.

Organisatorisk og strukturel placering

Fagområdets placering i sundhedsvæsenet beskrives, herunder

- nødvendigt befolkningsgrundlag
- niveau i sundhedsvæsenet
- nødvendige samarbejdspartnere
- specialer involveret i fagområdets funktion

Den onkogenetiske funktion bør udøves på højt specialiseret niveau på en klinisk genetisk afdeling med en speciallæge i klinisk genetik med særlig kompetence indenfor onkogenetik som faglig ansvarlig.



<p>Der skal være tæt samarbejde med relevante specialer som: kirurgi, gynækologi, onkologi, radiologi, pædiatri, klinisk biokemi, patologi, plastikkirurgi samt almen medicin.</p>
<p>Lægelig kompetence</p> <ul style="list-style-type: none">- Forudgående speciallægeuddannelse(r)- Nødvendig klinisk uddannelse i brede termer¹- Supplerende teoretisk uddannelse <p>Speciallæge i klinisk genetik og erhvervet specialviden indenfor onkogenetik, enten ved anden klinisk genetisk afdeling eller lign. eller udlandsophold i tilsvarende funktion. Uddannelsen skal give speciallægen indgående kendskab til onkologiske problemstillinger, hvilket især omfatter kirurgi (mamma og colon), onkologisk gynækologi, onkologi, radiologi, pædiatrisk onkologi og patologi.</p>
<p>Internationale forhold</p> <p>Fagområdets eksistens og organisering i andre lande</p> <p>Onkogenetik er et relativt nyt fagområde, og funktionen er organiseret på forskellige måder i udlandet. Hovedsagelig er funktionen placeret ved en klinisk genetisk afdeling, alternativt en onkologisk afdeling med særlig interesse for onkogenetik.</p>
<p>Supplerende uddannelsesvejledning</p> <p>Henvisninger til selskabernes supplerende aktuelle uddannelsesvejledning</p>
<p>Fagområdebeskrivelsen er udarbejdet af</p> <p>Lægevidenskabelige selskaber involveret i udarbejdelse af fagområdebeskrivelsen</p> <p>Dansk Selskab for Medicinsk Genetik</p>

¹ det er vigtigt, at de kompetencer, som skal erhverves, beskrives bredt som kompetenceområder og ikke detaljeret som i en egentlig målbeskrivelse i speciallægeuddannelserne. Det kan med fordel anføres, hvorledes de nævnte kompetencer i praksis kan opnås.