

Fagområde: Neurogenetik

Forslag udarbejdet af Anja Lisbeth Frederiksen

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)

Neurogenetik er et tværgående fagområde, der med udgangspunkt i fagspecialet: Klinisk genetik, har berøring med følgende specialer: neurologi, neurokirurgi, pædiatri (fagområde *neuropædiatri*), neurofysiologi, neuroradiologi, klinisk biokemi, patologi, oftalmologi og almen medicin.

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

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

Afgrænsning eller definition: Fagområdet beskrives i klinisk terminologi (forebyggelse, diagnostik, terapi, rehabilitering, palliation) og som videnskabelig aktivitet.

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. Familiens diagnose verificeres ved anamneseoptagelse, journaloplysninger, biokemiske og metaboliske undersøgelsesresultater samt øvrige parakliniske undersøgelsesresultater som skanninger, neurofysiologiske og patologiske undersøgelser.

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

Der informeres endvidere om gentagelsesrisiko samt evt. muligheder for prænatal diagnostik samt familieudredning.

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 behandling eller kontroller.

For svære og invaliderende lidelser kan der i visse tilfælde endvidere tilbydes prænatal diagnostik (fosterundersøgelse) tidligt i graviditeten til par, der har ønske herom.

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

Begrundelse: Behovet for fagområdet beskrives ud fra kriterier som: kliniske opgaver-videnskabelig evidens- organisatorisk udbredelse og betydning.

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 de genetiske resultater. Således er der overlap mellem de kliniske præsentationer som kan have forskellig genetisk ætiologi, og monogene neurologiske lidelser kan have meget varierende klinisk præsentation.

Organisatorisk og strukturel placering: Fagområdets placering i sundhedsvæsenet beskrives, herunder- nødvendigt befolkningsgrundlag- niveau i sundhedsvæsenet- nødvendige samarbejdspartnere- specialer involveret i fagområdets funktion.

Placering: Klinisk genetisk afdeling, neurologisk afdeling

Befolkningsgrundlag:

Nødvendige samarbejdspartnere: Specialer involveret i fagområdets funktion.

Overordnede struktur: Uddannelsesforløb til speciallæger i klinisk genetik mhp. opnåelse af særlige kompetencer i fagområdet neurogenetik. Uddannelsesprogrammet tilrettelægges efter nedenstående krav. Inden påbegyndelse af et uddannelsesforløb indsendes planen til godkendelse i DSMG's Uddannelsesudvalg. Udvalget kan komme med forslag til ændringer.

Når det godkendte program er tilendebragt fremsendes dokumentation for gennemførte ansættelser og ophold, kurser og kongresdeltagelse samt dokumentation for gennemførte neurogenetiske sagsforløb til DSMG's Uddannelsesudvalg. Ved godkendelse tildeles certifikat for fagområdet neurogenetik.

Lægelig kompetence- Forudgående speciallægeuddannelse(r):

Speciallæge i Klinisk Genetik.

Nødvendig klinisk uddannelse i brede termer*):

Tre måneders ansættelse på neurologisk afdeling (Dagfunktion med forundersøgelser under supervision og deltagelse i afdelingens konferencer)

7 (?) dages deltagelse i neuropædiatrisk ambulatorium med højt specialiseret funktion.

14 (?) dages ophold på klinisk genetisk afdeling i udlandet med specialfunktion i neurogenetik.

Klinisk dimension: Dokumenteret antal sager (n=X, 50?) inden for undergruppen af neurologiske lidelser: Demens, epilepsi, øjensygdomme, leukodystrofier, bevægeforstyrrelser (Spinocerebellare ataxier, Huntingtons sygdom, Parkinsons sygdom, dystoni) cerebrovaskulære sygdomme, motorneurony sygdomme, neuropatier, myopatier, kanalo-patier, mitokondrie sygdomme, phakomatoser (VHL, NF1 og 2, TS). Der stiles mod at sagerne fordeles således at der er set patienter inden for flertallet af de neurologiske sygdommes undergrupper.

Supplerende teoretisk uddannelse.

Grundkursus i neuroanatomi og neurologisk undersøgelse

(n =?) Relevante nationale (under Dansk Neurologisk Selskab) som internationale kurser (Eks: under UCL, Institute of Neurology, Queen Square, London)

International neurologisk kongresdeltagelse.

Læringsmål/ kompetancer:

Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning af barn med mikrocephali eller medfødt anomali i CNS på baggrund af familie og medicinsk anamnese, kliniske og parakliniske undersøgelser, samt varetage rådgivning af patient og familien

Foretage genetisk udredning af patient med udviklingsforsinkelse/autisme.

Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning af patienter med symptomer i epilepsispektret på baggrund af familie og medicinsk anamnese, kliniske og parakliniske undersøgelser.

Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning af patienter med cerebrovaskulære sygdomme som stroke og cerebrale vaskulære malformationer.

Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning af patienter med neurodegenerative sygdomme samt varetage rådgivning af patient og dennes familie.

Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning af patienter med symptomer på sygdom i forhornsceller (spinal muskel atrofi, amyotrof lateral sclerose), samt varetage rådgivning af patient og dennes familie.

Fortage fortolkning af undersøgelser ved udredning af perifer neuropati. Formulere differentialdiagnoser og forslag til genetisk udredning samt varetage rådgivning af patient og dennes familie.

Fortolke anamnese, klinisk og parakliniske undersøgelsesresultater incl. patologiske undersøgelsesresultater af myopatiske og dystrofiske neuromuskulære sygdomme samt varetage rådgivning af patient og dennes familie.

Anvende diagnostiske kriterier og diagnosticere neurofibromatose, tuberøs sclerose og von Hippel_Lindau. Rådgive patient og dennes familie.

Internationale forhold: Fagområdets eksistens og organisering i andre lande.

Neurogenetik er et forholdsvis nyt defineret fagområde. Funktionen kan være placeret på klinisk genetisk afdeling med højt specialiseret funktion alternativt på en neurologisk afdeling med højt specialiseret funktion, hvor der er særlig interesse og kompetence for neurogenetik.

Endvidere er der flere steder etableret fælles klinikker (klinisk genetiske teams) mellem neurologisk og genetisk afdeling.

Klinikker:

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

**) 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.*

<http://www.selskaberne.dk/portal/page/portal/LVS/Forside/Fagområder>