

Klinisk genetik i Sydöstra sjukvårdsregionen



Cecilia Gunnarsson, Jan-Erik Karlsson, Karl Landergren

2016-04-20

Innehållsförteckning

Inledning	2
Bakgrund.....	2
Syfte och mål	2
Uppdrag.....	2
Deltagare	2
Verksamhetsbeskrivning - nuläge	3
Nivåstrukturering – framtid 2017 - 2021	4
Länssamordnare	5
Primärvårdsnivå.....	5
Länsnivå	5
Högspecialiserad nivå.....	7
Team	8
Resursbehov - personal	8
Uppföljning	9
Kompetensutveckling	10
Resursbehov och finansiering	11
Kostnadsutveckling 2016 - 2021.....	13
Laborativ verksamhet	13
Labprover.....	14
Biobank.....	14
Administration	14
Remissförfarande	5
Kostnad för anhöriga utanför länet/sjukvårdsregionen.....	15
Faktureringsrutiner.....	15
Struktur för beslutsgång för nya nationella riktlinjer	15
Sammanfattning	16

Rapport – Klinisk genetik i Sydöstra sjukvårdsregionen

Inledning

Bakgrund

I takt med ökade kunskaper om genetiska förändringar som orsak till många sjukdomar kommer klinisk genetik att få en allt större roll i sjukvården. Nya diagnostiska, prognostiska och behandlingsprediktiva möjligheter leder till en ökad efterfrågan av genetiska kunskaper. Dessutom inkluderas genetisk utredning i både nationella och internationella riktlinjer. Kunskapsutvecklingen inom molekylär human genetik och bioinformatik går oerhört snabbt och det är därför av stor vikt att kartlägga behov av kompetens på olika nivåer i sjukvårdsregionen.

Syfte och mål

Syftet med uppdraget är att skapa likvärdig vård i sjukvårdsregionen avseende genetiska utredningar och att använda tillgänglig kompetens på bästa sätt.

Uppdrag

Centrumrådet Hjärtsjukvård har 2015-09-28 gett ordförande i RMPG medicinsk diagnostik uppdrag i 4 delar om klinisk genetik i Sydöstra sjukvårdsregionen. Uppdraget ska rapporteras i Centrumrådet 2016-03-23.

1. **Nivåstrukturering.** Att tillsammans skapa riktlinjer för vem som gör vad dvs. optimalt utnyttjande av resurser och kompetens för att undvika dubbelarbete. Ge en översiktsskild av vilka patienter som ska skickas till genetisk mottagning resp. utlokaliserade genetiska mottagningar samt konsult- och kompetensstöd.
2. **Uppföljning.** Skapa ett uppföljningssystem för att säkra likvärdig vård inom sjukvårdsregionen så att produktuppföljning kan ske inom respektive vårdnivå och länsstillhörighet.
3. **Administration.** Ta fram faktureringsrutiner för provsvar. Tydliggörande av betalningsansvar för prover på släktingar som bor utanför sjukvårdsregionen.
4. **IT.** IT-direktörerna i sjukvårdsregionen ansvarar för denna del av uppdraget.

Deltagare

Cecilia Gunnarsson, tf. verksamhetschef Klinisk genetik, US, RÖ (Region Östergötland), Jan-Erik Karlsson, ordf. RMPG och Centrumråd Hjärtsjukvård, RJL (Region Jönköpings län), Karl Landergren, regionssjukvårdssakkunnig, LKL (Landstinget i Kalmar län), Marie Gustavsson, sekreterare RMPG och Centrumråd

Hjärtsjukvård, RJL

Verksamhetsbeskrivning - nuläge

Idag finns ca 6 000 kända genetiska sjukdomar. Verksamheten i sjukvårdsregionen bedrivs framför allt vid Klinisk Genetik på Universitetssjukhuset i Linköping (US). Den innefattar diagnostik, släktutredning och genetisk vägledning avseende ärftliga sjukdomar. Patienter med ärftliga sjukdomar och deras familjer ska erbjudas diagnostik och vård enligt evidens och gällande riktlinjer.

I dagsläget organiseras inte verksamheten inom klinisk genetik på ett likartat sätt. Det finns behov av samordning så att genetisk kompetens blir mer tillgänglig för patienter med störst behov.

De senaste åren har antalet remisser till Klinisk Genetik fördubblats från 1 041 remisser 2012 till 2 193 2015. Antalet remisser till lab. har ökat i motsvarande utsträckning.

Även läns- och länsdelsjukhusen har märkt en ökning av frågor från patienter och anhöriga om genetiska orsaker till sjukdom. Ett sätt att förbättra kompetensen på länsjukhusen är att skapa så kallade satellitmottagningar, dvs. att en specialist från Klinisk Genetik vid US ser patienten tillsammans med specialist på länsnivå på det lokala sjukhuset. Detta medför också att patienterna och deras närstående inte behöver resa till universitetssjukhuset utan kan få samma omhändertagande lokalt. Satellitmottagningar finns idag i Kalmar, Jönköping och Linköping.

Under 2015 beslutade Socialstyrelsen om nya nationella riktlinjer för hjärtsjukvård där kardiogenetisk utredning och uppföljning fick hög prioritet (2). Ärftliga kardiovaskulära sjukdomar handläggs till viss del på länsnivå i Kalmar, Jönköping och Linköping.

Onkogenetiska frågeställningar tas framförallt om hand i Linköping, men i Jönköping finns en onkogenetisk mottagning bemannad med specialintresserade sjuksköterskor.

Satellitmottagning sker i Kalmar, Jönköping, Linköping, Västervik och Norrköping när det gäller pediatrik genetik.

Verksamhetsbeskrivning vid Klinisk Genetik, US 2015

	Region Jönköpings län	Landstinget i Kalmar län	Region Östergötland	Totalt
Satellitmottagning dagar/år	22-25	14-16	28-32	64-73
Videorond 1 timmar per gång	40			
Mail/telefon till klinisk genetiker/dag				20
Remisser till Klinisk Genetik 2015	533	309	1 351	2 193
Antal läkarbesök				511
Antal besök hos annan				284
Antal indirekta kontakter				11 334

Tabell 1: Beskrivning av verksamheten vid Klinisk Genetik, US

Nivåstrukturering – framtid 2017 – 2021

I takt med ökade kunskaper om genetiska förändringar som orsak till många sjukdomar och krav på genetiska utredningar i både nationella och internationella riktlinjer, är det nödvändigt att kompetens inte enbart finns inom den hög-specialiserade vården.

Genetik är också högst aktuell när det gäller individualiserad behandling för vissa sjukdomar. Således finns det en behandlingsprediktiv nytta som kommer att öka i framtiden. Som exempel kan nämnas behandling vid ovarialcancer där en nyligen godkänd terapi enbart har effekt om patienten bär på en mutation i någon av de bröst-/ovarialcancerrelaterade generna. Det måste ske en kompetensutveckling inom samtliga nivåer inklusive primärvården för att möta framtidens behov när genetiska utredningar får betydelse även för behandling.

Klinisk Genetik i Linköping har som ett av sina övergripande mål att erbjuda en jämlik vård genom att arbeta efter best practice och evidensbaserade metoder. Detta uppnås genom att uppfylla nationella riktlinjer och rekommendationer. När det gäller diagnosspecifika tjänster och detaljerade mål är förslaget att dessa bäst utformas i samarbete mellan aktuella RMPG och Klinisk Genetik. Klinisk Genetik ansvarar för att kontakt med berört RMPG sker när nya/ändrade rekommendationer antas.

Idag finns ca 6 000 kända genetiska sjukdomar. Det är inte rimligt att personalen vare sig inom primärvården eller i specialistsjukvården ska kunna vara uppdaterad på alla olika genetiska sjukdomar. För mer kunskap och stöd ska det därför finnas en kontaktperson/samordnare (länsamordnare) för klinisk genetik i varje region/landsting.

Genetisk utredning med kaskadtestning innebär att fler ”friska” anlagsbärare hittas, vilket medför fler kontroller. Detta innebär en ny patientgrupp för respektive klinik som behöver kliniska kontroller och/eller diagnostiska utredningar.

Länssamordnare

Länssamordnaren bör ha kunskap i genetik och ska ha som övergripande uppgift att hjälpa personal att lotsa patienter till rätt vårdinstans.

En viktig uppgift för länssamordnaren är att se till att patienter som inte har diagnoser som avser kardio-, onko- eller pediatrik genetik, där Klinisk Genetik har etablerat samarbete, kommer till rätt vårdinstans. Satellitmottagningar ska samordnas så att även dessa patienter kan erbjudas genetisk konsultation i hemlandstinget.

Länssamordnaren kan med fördel vara samma person som är samordnare för Centrum för Sällsynta diagnoser i Sydöstra sjukvårdsregionen.

Primärvårdsnivå

Primärvårdens uppgift är:

- att kunna identifiera patienter med behov av genetisk kompetens
- att ha kännedom om kontaktperson/samordnare inom genetik i sitt län
- uppföljning

I takt med att genetisk utredning integreras i utredningen av allt fler och vanliga sjukdomar kan kompetens för basala delar av detta behöva utvecklas inom primärvården. Ett aktuellt exempel är utredning och uppföljning av familjär hyperkolesterolemi (FH).

Centrumrådet Hjärtsjukvård har därför gett RMPG Hjärtsjukvård ett uppdrag att se över omhändertagandet av patienter med FH.

Länsnivå

På länsnivå görs allt som inte betraktas som högspecialiserad genetik eller som kan göras på primärvårdsnivå.

Basuppdraget är:

- att inom respektive verksamhetsområde utveckla kompetens inom klinisk genetik
- att ansvara för och utföra enkla genetiska utredningar
- att ansvara för kontakt med patienter och anlagsbärare. Det bör observeras att när fler patienter utreds kommer kaskadtestning innebära fler kontrollfall, vilket ökar antalet patienter på länsnivå.
- att ansvara för och utföra kaskadtestning

- att rita släktträd
- rådgivning
- uppföljning

Specialiteterna har utöver basuppdraget följande uppdrag:

- Onkogenetik
 - Långsiktigt mål att kunna följa nationella riktlinjer avseende bröst/gyn/tarm/hudcancer.
 - Utse och avsätta tid för sjuksköterska och läkare som är kontaktperson för onkogenetiska frågor.
 - Bygga upp struktur och kompetens för hur en basal onkogenetisk utredning kan ske.
Detta är redan aktuellt 2016 med tanke på nya riktlinjer inom gynekologisk cancer, men kommer behöva ske långsiktigt.
- Kardiogenetik
 - Långsiktigt mål att uppfylla Socialstyrelsens nationella riktlinjer.
 - Utse och avsätta tid för sjuksköterska och läkare som är kontaktperson för kardiogenetiska frågor.
 - Bygga upp struktur och kompetens för hur en basal kardiogenetisk utredning ska ske. Detta arbete har redan startat i Kalmar, Jönköping och Linköping och behöver fortsätta utvecklas avseende tillgänglighet och kompetens.
 - Exempel på diagnos: Familjär hyperkolesterolemi (FH). Enligt Socialstyrelsens bedömning (prevalens 0.005) har FH en förväntad förekomst på 2 200 individer i Östergötland, 1 150 individer i Kalmar län och 1 700 individer i Jönköpings län. Socialstyrelsen räknar med att det tar ca 10 år innan 80 % av dessa är diagnostiserade. I dag identifieras endast 4-7 % av dessa. Identifiering och behandling av patienter med FH resulterar i klart färre fall av förtida död, hjärtinfarkt, stroke och andra hjärt- kärlkomplikationer.
- Pediatrisk genetik
 - Inom pediatrik genetik uppkommer relativt ofta frågor av diagnostisk karaktär, framför allt syndromutredningar. Detta sker i samarbete mellan genetiker och barnläkare. Barnläkaren bedömer själv vilket stöd som behövs från Klinisk Genetik när det gäller dessa frågeställningar. Det handlar ofta om sällsynta diagnoser.
- Allmänt
 - Genetiska frågeställningar förekommer inom alla specialiteter och detta innebär att klinisk genetisk kompetens behöver finnas tillgänglig på ett relativt enkelt sätt. Telefonförfrågningar används ganska ofta när det gäller fosterdiagnostik och där det krävs akut handläggning. Klinisk Genetik vid US är involverad i preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD), multiple endokrin neoplasi (MEN), neuromuskulära sjukdomar (NMD) och oklara syndrom. Dessa sjukdomsgrupper diskuteras oftast vid specialisttrond och ibland via video.

Det finns även verksamhet på länsnivå som är etablerad t.ex. utredning och behandling av ärftliga koagulationssjukdomar, dvs. verksamhet som utförs utan att Klinisk Genetik vid US är inblandad.

Högspecialiserad nivå

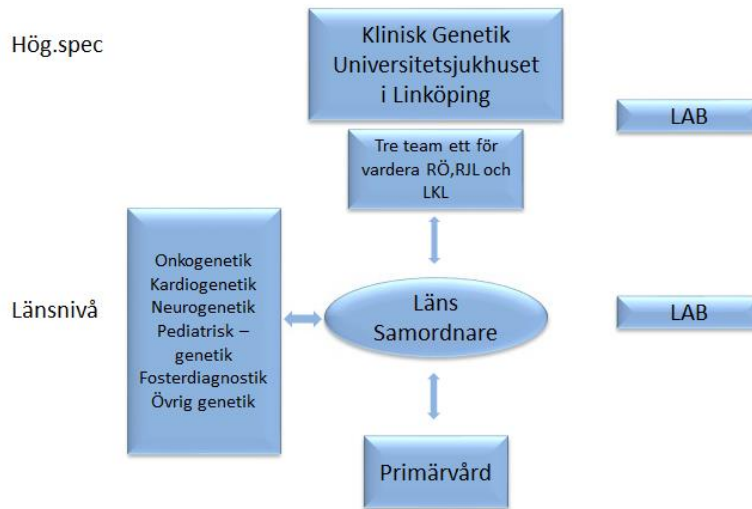
Den högspecialiserade genetiska verksamheten bedrivs på US. Det innebär att Klinisk Genetik vid US ska erbjuda Sydöstra sjukvårdsregionen telefon- och mailkonsultationer, satellitmottagningar, videoronder, kompetensstöd och patientmottagningar vid Klinisk Genetik US samt utveckla webbmottagningar/konsultationer.

Basuppdraget är att:

- ansvara för och utföra syndromutredningar, barn
- ansvara för och utföra komplexa genetiska utredningar
- ansvara för kompetensutveckling
- anordna viss utbildning inom genetikområdet
- ansvara för att regionmöten arrangeras

Klinisk Genetik har utöver basuppdraget följande uppdrag:

- Onkogenetik:
 - Genomföra komplexa onkogenetiska utredningar.
 - Handlägga ovanliga cancersyndrom och erbjuda kompetensstöd vid behov.
 - Genomföra satellitmottagning i respektive län.
 - Vara aktiv i nationella onkogenetiska arbetsgruppen och delta i arbetet rörande uppbyggnad av onkogenetiskt kvalitetsregister.
- Kardiogenetik:
 - Genomföra komplexa utredningar och erbjuda kompetensstöd inom kardiogenetik.
 - Handlägga ovanliga syndrom med kardiologisk komponent.
 - Delta i det kardiogenetiska nationella nätverket, bidra till utvecklingen av kardiogenetiskt register.
- Pediatrisk genetik:
 - Bidra vid syndromutredning och erbjuda kompetensstöd
 - Ta aktiv del i arbetet inom Centrum för sällsynta diagnoser i Sydöstra sjukvårdsregionen.
 - Delta i arbetet med att bygga upp register för sällsynta diagnoser nationellt.



Figur 1: Nivåstrukturering. Beskrivning av hur organisation kan se ut med team på Klinisk Genetik vid US som jobbar mot en länsamordnare i varje region/landsting.

Team

För att underlätta och effektivisera samarbetet skapas tre team på Klinisk Genetik vid US som ansvarar för service mot vardera region/landsting. Teamet ska bestå av läkare i klinisk genetik, genetisk vägledare, administratör, lab.personal och ev. ST-läkare.

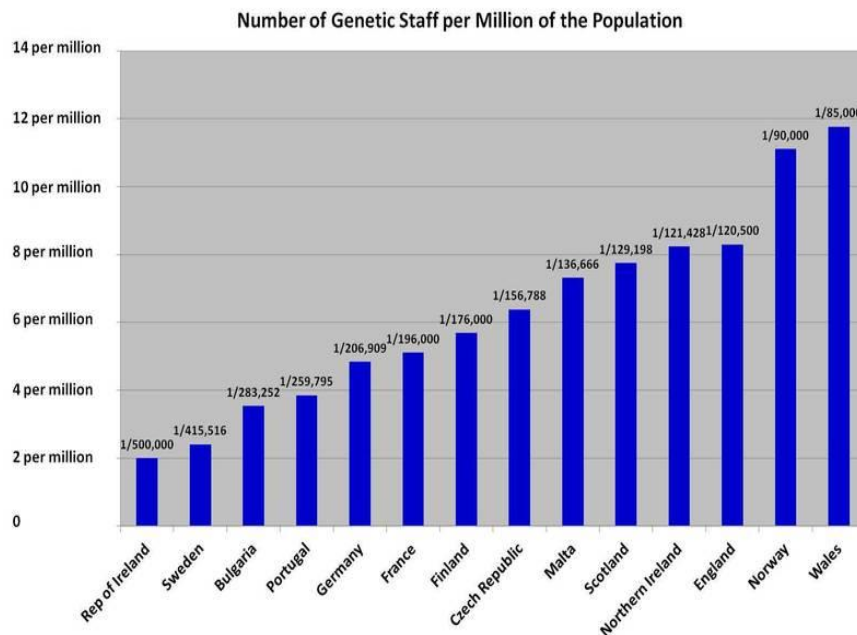
Uppdraget för teamen är att ansvara för:

- satellitmottagningar i RÖ, RJL och LKL
- specialiströnder via video med RÖ, RJL och LKL
- utveckling av genetisk rådgivning
- utveckling av e-tjänster såsom distansutbildning, vägledning, mm
- telefonrådgivning
- samverkan mellan team från Klinisk Genetik och kontaktpersoner i respektive län.

Resursbehov - personal

Med stöd av en kartläggning vid Royal college of Physicians, England 2011 och en motsvarande undersökning i Australien brukar man säga att det behövs ca 1.5 klinisk genetiker och 2.5 genetiska vägledare per 200 000 invånare.

För sjukvårdsregionen skulle det innebära 7.5 kliniska genetiker och 12.5 genetiska vägledare. Fordelat enligt befolkningens mängd skulle RÖ behöva 3.2 kliniska genetiker och 5.3 genetiska vägledare. RJL skulle behöva 2.6 kliniska genetiker och 4.2 genetiska vägledare. För LKL skulle motsvarande siffror vara 1.8 genetiker och 3.0 genetiska vägledare.



Figur 2: Personal. Antal tjänster i några europeiska länder 2013 (European Society Human Genetics 2013).

Uppföljning

Högspecialiserad Klinisk Genetik vid US inkl. lab. utredningar

I första hand ska uppföljningen baseras på kvalitetsdata. Detta bör framförallt kunna följas med hjälp av kvalitetsregister såsom kardiogenetiskt register, onkogenetiskt register och register för sällsynta diagnoser. En svårighet är dock att det inte är tillåtet att koppla familjer i kvalitetsregister. Det innebär att ett annat register behöver utvecklas för detta.

Uppgifter som ska redovisas:

- Antal genetiska utredningar och dess resultat.
- Antal funna mutationsbärare respektive icke-mutationsbärare för att kunna värdera nyttan av kaskadtestningen.
- Antal inkomna remisser per region/landsting.
- Antal mottagningsbesök på US per region/landsting.
- Antal patienter på videoronder per region/landsting.
- Antal ”webb” besök per region/landsting.
- Antal brevsvvar per region/landsting.
- Antal besök på satellitmottagningar.

Uppföljning föreslås ske varje år enligt fastställt uppföljningssystem. Varje region/landsting betalar enligt nyttjande. Målet 2021 är jämlik vård, dvs. att nyttjandegraden då är enligt befolkningsfördelning.

Förslaget är att ekonomer från resp. region/landsting får i uppdrag att i detalj utforma ett uppföljningssystem enligt ovan.

Kompetensutveckling

Kunskapsökning sker genom föreläsningar och utbildningar, auskultation av läkare och sjuksköterskor, telefon- och brevkonsultationer samt deltagande i utformning av nationella vårdprogram.

Kompetens upprätthålls genom deltagande i internationella och nationella kongresser, forskning och forskningssamarbeten samt metodutveckling.

Högspecialiserad vård

- deltagande i internationella och nationella kongresser
- forskning och forskningssamarbeten
- metodutveckling
- ST-utbildning i klinisk genetik

Länssjukvård

- Kompetensutveckling med successivt ökat ansvar på länsnivå
- Steg 1
 - Utbildning av läkare och sjuksköterskor via Klinisk Genetik
 - Sjukvårdsregionala seminarier
 - Uppdragsutbildning för sjuksköterskor eller motsvarande profession via LiU
 - Specialistutbildning för sjuksköterskor eller motsvarande profession (i Lund?)
- Steg 2
 - Utbildning för sjuksköterskor eller motsvarande profession till genetisk vägledare, 60 hp
 - Sjukvårdsregional kompetensutveckling för ST-läkare och specialistläkare via SK-kurs

Primärvård

- Kompetensutveckling framför allt via föreläsningar, ev. via webb.

Resursbehov och finansiering

Tabell 2: Nuläge 2016 (enligt budget)

	Högspecialiserad klinisk genetik; US		Klinisk genetik Region Östergötland 445 000 inv. 43 %		Klinisk genetik Region Jönköpings län 347 000 inv. 34 %		Klinisk genetik Landstinget Kalmar län 237 000 inv. 23 %	
	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad
Personal mm - högspec								
Klinisk genetiker (läk)	2,4	3 120 000						
ST-läkare	3	2 550 000						
Genetiska vägledare	6	3 000 000						
Vårdadministratörer	5	2 000 000						
Hyreskostnad mm		235 000						
Köp av interna tjänster		2 920 000						
Övriga kostnader		545 000						
Totalkostnad		14 370 000						
Budget 2016				8 890 000		3 380 000		2 100 000
				62%		23%		15%
Lab.kostnad (debiteras styckvis)								
US (läk/BMA/adm.)								
Analyskostnad US och externt lab 2015*				14 775 000		7 270 000		2 433 000
Personal - län								
Läkare								
Länssamordnare								
Genetisk vägledare								
Vårdadministratör				200 000				
Onkogenetik (ssk, adm.)						1 430 000		
Totalkostnad				200 000		1 430 000		0
TOTALT*		14 370 000		23 865 000		12 080 000		4 533 000

* Lab.kostnad för Landstinget i Kalmar län inkluderar enbart den del som fakturerats från US, Linköping men för Region Jönköpings län och Region Östergötland ingår alla fakturor avseende genetiska analyser, dvs. även de från andra sjukhus/länder. För Region Jönköpings län är beloppet för analyser på US 3 400 000. Kostnaden för Region Östergötlands egna analyser är 6 169 000.

Tabell 3: Mål Prognos År 2021

	Högspecialiserad klinisk genetik; US		Klinisk genetik Region Östergötland 445 000 inv. 43 %		Klinisk genetik Region Jönköpings län 347 000 inv. 33 %		Klinisk genetik Landstinget Kalmar län 237 000 inv. 24 %	
	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad	Antal	Kostnad
Personal mm - högspec								
Klinisk genetiker (läk)	3.8	4 900 000	1.6	2 080 000	1.3	1 733 000	0.9	1 224 000
ST-läkare	2	1 700 000	0.9	765 000	0.7	595 000	0.5	425 000
Genetiska vägledare	6	3 000 000	2.6	1 294 000	2.0	1 000 000	1.4	706 000
Vårdadministratörer	6	2 400 000	2.6	1 035 000	2.0	800 000	1.4	565 000
Hyreskostnad, övrigt mm		4 722 000		2 037 000		1 574 000		1 111 000
Totalkostnad		16 722 000		7 211 000		5 702 000		4 031 000
Lab.kostnad								
US (läk/BMA/adm.)								
Analyskostnad US och externt lab*				16 060 000		7 900 000		2 800 000
Personal - län								
Läkare	3.7		1.5	1 950 000	1.3	1 690 000	0.9	1 170 000
Länssamordnare	1.5		0.5	375 000	0.5	375 000	0.5	375 000
Genetisk vägledare	6.5		2.7	1 350 000	2.2	1 100 000	1.6	800 000
Vårdadministratör	6.0		2.5	1 000 000	2	800 000	1.5	600 000
Totalkostnad				4 675 000		3 965 000		2 945 000
TOTALT med lab*				27 946 000		17 567 000		9 776 000

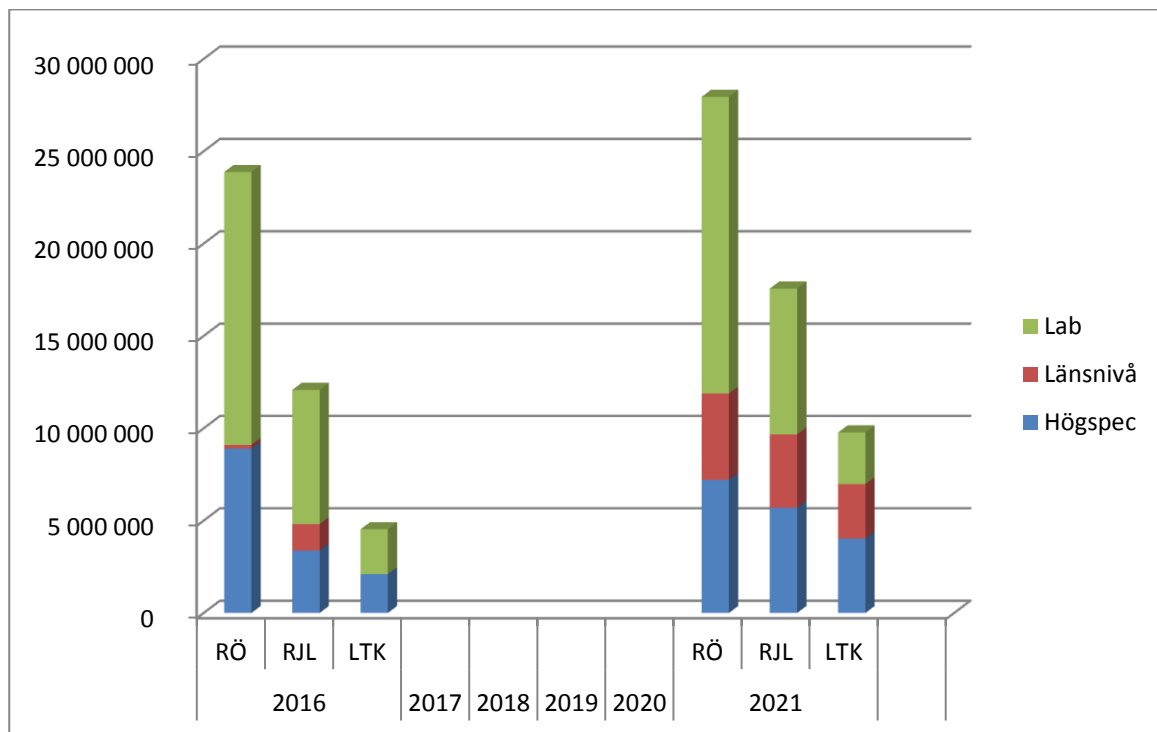
* Lab.kostnaden för Region Jönköpings län och Region Östergötland bygger på totalkostnaden för genetiska analyser. Enbart beräknad fakturering från US uppskattas till 3,9 miljoner för RJL och 7.2 miljoner för RÖ.

Sammanställningen avser målbilden för 2021. Uppföljning sker varje år enligt fastställt uppföljningssystem där varje region/landsting betalar enligt nyttjandegrad. Målet 2021 är jämlik vård, dvs. att nyttjandegraden då motsvarar befolkningsfördelningen.

Jämfört med sammanställningen över budgeterat nuläge är ökningen störst på länsnivå.

Val av intern finansieringsmodell påverkar hur många patienter som utreds men idag ser det olika ut inom sjukvårdsregionen. I Region Östergötland tillämpas central finansiering. I Landstinget i Kalmar län debiteras basenhet och i Region Jönköpings län har onkogenetik en central finansiering medan kostnaden för övriga genetiska analyser debiteras remitterande klinik.

Kostnadsutveckling 2016 - 2021



Figur 3: Budget för den högspecialiserade kliniska genetiken vid US 2016 och budget för klinisk genetik vid länsjukhusen samt kostnad för lab. analyser 2016. För 2021 är målbilden med budgetfördelning enligt befolkningsunderlag 2021. Successiv budgetökning föreslås under mellanåren med uppföljning och budgetfördelning efter hur mycket resursen används i respektive region/landsting. Observera att laboratorieanalyskostnaden skiljer sig mellan regionerna/landstingen p.g.a. hur data är framtagna.

Laborativ verksamhet

Laborativ verksamhet finns i alla regioner/landsting. För effektivt utnyttjande behövs en kartläggning över vilken kompetens som finns och vilka analyser som kan göras inom sjukvårdsregionen och vad som ska upphandlas av andra. Av kartläggningen bör även framgå var inom sjukvårdsregionen respektive analyser görs och om behov av investeringar finns. Upphandling har initierats rörande genetiska analyser som skickas utomlands. I upphandlingsgruppen finns representanter från Jönköping, Kalmar och Östergötland.

Labprover

Val av intern finansieringsmodell påverkar hur många patienter som utreds. I Region Östergötland tillämpas central finansiering. I Landstinget i Kalmar län debiteras basenhet och i Region Jönköpings län har onkogenetik en central finansiering medan kostnaden för övriga genetiska analyser debiteras remitterande klinik.

Kostnaden för lab-prover har ökat under flera år. Analyser sker dels på US i Linköping och dels på andra lab. runt om i världen. För RJL har kostnaden ökat från 3,8 miljoner 2013 till 4,5 miljoner 2014 och 7.3 miljoner 2015 varav 3.4 miljoner är fakturering från US. Kostnaden för egna analyser i Östergötland 2015 är 6.2 miljoner och totalkostnaden 14.8 miljoner. LKL har fakturerats 2.4 miljoner från US.

Kostnadsutvecklingen är svår att bedöma dels pga. den pågående upphandlingen och dels den snabba utvecklingen med både ökat utbud och ökad efterfrågan som kan pressa priserna.

Biobank

Idag skickas alla blodprover till Klinisk Genetik lab. på US för analys och lagring i biobank. Det behöver utredas huruvida blodprover kan lagras i Jönköping och Kalmar och om det medför behov av investeringar. En grupp med representanter från alla tre regioner/landsting behöver tillsättas för att utreda detta.

Administration

Med anledning av den snabba utvecklingen är det viktigt att ha god kontroll på såväl remittering som antalet genetiska analyser. Därför föreslås ett remissförfarande som gagnar både patienter, anlagsbärare och sjukvården.

Remissförfarande

- Remiss till Klinisk Genetik för patientbesök
 - Specialistvårdsremiss används när patient remitteras till Klinisk Genetik
- Remiss för blodprovsanalys
 - Samtliga prover för genetisk analys ska via eget lab. skickas till Klinisk Genetik lab. vid US, Linköping.
 - I Cosmic skapas en standardremiss för genetiska prover där man bl.a. ska fylla i uppgift om kostnadsställe/ansvar och fakturaadress.
 - Remiss för genetiska analyser ska skrivas av läkare på specialist-klinik.
 - Remissen ska innehålla uppgift om patient ID, vilken analys som beställs och anamnes.
 - Remissen skickas till Laboratoriet på Klinisk Genetik.
 - Remisskopia skickas till mottagningen på Klinisk Genetik för familjenummer. Pedigreeunderlag skickas samtidigt till Klinisk Genetik.
 - Andra rutiner kan behövas i de fall patient ingår i studie där berört landsting/region inte har egen provserie t.ex. SWEA/SWEN.

Kostnad för anhöriga utanför länet/sjukvårdsregionen

När det gäller kostnad för analys avseende anhörig boende i annan del av landet/utanför Sydöstra sjukvårdsregionen står inte Sydöstra sjukvårdsregionens regioner/landsting för analyskostnaden. Patienten får informera anhöriga om resultat och erbjuda dem att remiss till hemlandsting kan ske via patientens läkare alternativt kan den anhörige själv söka hjälp i sitt eget landsting eller skriva egenremiss till aktuell klinik i Sydöstra sjukvårdsregionen.

Faktureringsrutiner

Samtliga laboratorieprover skickas till US för analys. US gör en del analyser själva och anlitar sedan olika laboratorier i Sverige och andra länder. Kostnaden för utförda analyser vid externa laboratorier faktureras Klinisk Genetik i Linköping som sedan sänder en komplett faktura till RJL och LKL.

I övrigt gäller Riksavtalets bestämmelser om reglering av ersättning.

Fakturan ska innehålla kopia på remissen, namn och fullständigt personnummer på den person som utreds.

Struktur för beslutsgång för nya nationella riktlinjer

När nya eller uppdaterade nationella riktlinjer kommer i remissversion görs en gapanalys, vanligen på sjukvårdsregional nivå. I denna analys ska Klinisk Genetik involveras när riktlinjerna innefattar genetiska frågeställningar. När riktlinjerna implementeras i respektive region/landsting eftersträvas en jämlik vård i sjukvårdsregionen, vilket självklart gäller även de delar som rör genetik. Den sjukvårdsregionala enheten för klinisk genetik har en viktig roll i att koordinera och stödja detta.

Sammanfattning

Centrumrådet Hjärtsjukvård gav 2015-09-28 ordförande i RMPG medicinsk diagnostik ett uppdrag i 4 delar om klinisk genetik i Sydöstra sjukvårdsregionen. Uppdraget ska redovisas i Centrumrådet 2016-03-23.

Syftet med uppdraget är att skapa likvärdig vård i sjukvårdsregionen avseende genetiska utredningar, att undvika dubbelarbete och att använda tillgänglig kompetens på bästa sätt.

Arbetsgruppen har tagit fram ett organisationsförslag gällande högspecialiserad genetik och länssjukvård, som bygger på att bibehålla verksamheten vid universitetssjukhuset i Linköping som ett kunskapscentrum med fokus på konsult- och kompetensstöd till länssjukvården i RÖ, RJL och LKL. Länssjukvården ska utveckla sin genetiska verksamhet med målet att klara en viss del av efterfrågan. Den högspecialiserade genetiska verksamheten Klinisk Genetik vid US ska erbjuda Sydöstra sjukvårdsregionen telefon- och mailkonsultationer, satellitmottagningar, videoronder, kompetensstöd och patientmottagningar vid Klinisk Genetik US samt utveckla webb-mottagningar/konsultationer.

Detta förslag är den bästa lösning gruppen ser för att hantera en växande patientgrupp. Oavsett hur verksamheten struktureras kommer patientvolymerna att öka med hänsyn till Socialstyrelsens nationella riktlinjer

För att möta upp det ökade behovet av genetisk kompetens behövs successiv uppbyggnad av genetiska mottagningar i respektive län. Vissa genetiska utredningar ska kunna genomföras på länsnivå och Klinisk Genetik på US ska fungera som stöd.

Förslag är att man på Klinisk Genetik börjar arbeta utifrån team som stöttar de olika länen i detta arbete. Arbetet ska ske med bibehållen kvalitet. I praktiken finns det redan ”frö” till verksamhet på länsnivå i Sydöstra sjukvårdsregionen. Förslaget innebär att dessa resurser stärks. På så vis skapas genetisk kompetens som är jämnare fördelad i hela sjukvårdsregionen. Det leder till bättre tillgänglighet och ökad kvalitet för invånarna i Sydöstra sjukvårdsregionen och även en kompetenshöjning i verksamheten. Investeringar på länsnivå krävs för att uppnå detta.

För att skapa förutsättningar för utbyggnad av verksamhet behövs ekonomiska tillskott både på länsnivå och för Klinisk Genetik på US. Detta leder till ökat preventivt arbete med nödvändigt ökat antal kontroller av riskindivider för att kunna förhindra eller minska risk för svår sjukdom och för tidig död. På sikt kan man förutse att den kraftiga ökningen av antalet remisser till Klinisk Genetik mattas av då enklare genetiska utredningar görs på länsnivå.

De största utmaningarna är:

- Snabb utveckling med ett stort antal patienter som behöver utredas
- Kaskadtestning där man finner anlagsbärare som behöver kontinuerlig uppföljning med regelbundna kontroller/undersökningar och/eller behandling
- Finansiering
- Kompetens

Arbetsgruppens förslag:

- Klinisk Genetik vid US börjar arbeta i team. Varje team ansvarar för en region/ett landsting.
- Varje region/landsting har en länssamordnare som bl.a. är kontaktperson mot de föreslagna teamen.
- Klinisk Genetik vid US ansvarar för att samarbete med berörd Regional medicinsk programgrupp sker för att utforma diagnosspecifika tjänster och detaljerade mål.
- Regional medicinsk programgrupp medicinsk diagnostik får i uppdrag att ta fram förslag till var olika laboratorieanalyser ska utföras och ev. investeringsbehov.
- Arbetsgrupp bildas för att utreda möjligheten att lagra blodprover i Jönköping och Kalmar och om det medför investeringsbehov.
- Ekonomer från resp. region/landsting får i uppdrag att ta fram uppföljningssystem i enlighet med förslaget.
- Standardremiss för genetiska analyser tas fram i Cosmic.