

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik (SFMG)
Nationellt programområde för Sällsynta sjukdomar (NPO Sällsynta)
Chefsnätverket för de Kliniskt genetiska enheterna i Sverige
Genomic Medicine Sweden Rare Diseases (GMS-RD)

Kommentar till sakkunnigutredningarna samt NHV-besluten rörande genetiska utredningar

Bakgrund

Metodutvecklingen inom genetik under de senaste årtiondena har medfört att vi idag kan ställa etiologiska diagnoser i mycket högre utsträckning än tidigare. Detta är grunden för precisionsmedicin och individanpassad behandling. I Sverige görs dessa analyser framförallt vid de kliniskt genetiska enheterna i samtliga hälso-och sjukvårdsregioner med universitetssjukhus. Den metod som på senare tid har blivit dominerande är helexom- eller helgenomsekvensering, det vill säga genomläsning av antingen alla de kodande delarna av arvsmassan eller hela arvsmassan.

Samtliga kliniskt genetiska enheter i Sverige deltar i det nationella initiativet Genomic Medicine Sweden, GMS (<https://genomicmedicine.se/>), som etablerat regionala center för genomisk medicin, så kallade GMC. Dessa centra är tänkta att bli den primära kontaktpunkten för att utföra gensekvensering av patientprover, men också för forskningssamarbeten och kliniska studier.

Konsekvenser relaterat till NHV-besluten

Patienter med sällsynta sjukdomar kan dyka upp på många ställen i vården och över hela landet, ofta med ospecifika symptom. Många utredningar startar på ett regionsjukhus (regionalt) eller på ett universitetssjukhus (hälso -och sjukvårdsregionalt). I oklara fall kan patienten (eller provet) remitteras till en högspecialiserad enhet under utredningsgången. Den regionala förankringen är viktig för en god och nära vård. Vi vill framhålla att:

1. Primär *genetisk vägledning* och information bör kunna ges på regional nivå för de vanligare åkommorna och på hälso -och sjukvårdsregional nivå för ovanligare tillstånd.

2. *Genetisk diagnostik* av diagnoser som tillhör ett NHV-område bör inte begränsas till NHV-center, då helexom-/helgenomsekvensering är breda metoder som kan tolkas på samtliga kliniskt genetiska enheter. Man kan inte avstå från analys av vissa gener eller bortse från ett fynd bara för att diagnosen är tänkt att utredas på ett NHV-center (gäller tex osteogenesis imperfecta och neuromuskulära sjukdomar). Däremot kan NHV-center med fördel vara ledande i att föreslå lämplig genetisk utredning inom respektive område (genlistor etc) och sprida kunskapen till övriga kliniskt genetiska enheter. Vid NHV-kopplad diagnos kan patienten efter sjukvårdsregionalt utförd sekvensering remitteras till NHV-center för vidare information, uppföljning, behandling och registrering i eventuellt register. Vid hög misstanke om sjukdomar där diagnostiken bygger på en kombination av genetiska och andra högspecialiserade analyser i kombination med klinisk bedömning bör patienten också remitteras vidare (gäller tex mitokondriella sjukdomar).

3. Vi ser ett allt starkare behov att möjliggöra *delning av patientdata* mellan regioner. Trots ökande upplärningsfrekvens i den molekylärgenetiska diagnostiken får fortfarande ungefär hälften av patienterna inte någon genetisk fastställd diagnos. Vi föreslår att kontakt alltid skall tas med NHV-center vid fynd av potentiellt relevanta men oklara genetiska varianter (VUS), för fördjupad bedömning. Även vid helt negativa utredningar kan det ibland vara av värde att kunna dela patientdata (både kliniska och genetiska data) med NHV-center, men idag finns hinder för att kunna göra det, särskilt råder oklarheter kring tolkning av lagstiftning för att kunna dela större mängder genetisk information, som hela arvsmassan. Om dessa hinder kan undanröjas vore det en stor framgångsfaktor, vilket skulle bidra till målet om en jämlik vård.

Sammanfattning

Klinisk genetisk kompetens och genetisk diagnostik är en viktig del i ett flertal områden som är eller kommer bli aktuella för nationell högspecialiserad vård och bör finnas vid dessa NHV-center. Eftersom beslut om NHV innebär att viss diagnostik och behandling blir tillståndspliktig krävs det ett förtydligande och en varsamhet i utformandet av besluten gällande genetisk vägledning och genetisk diagnostik. Detta för att NHV-processen inte ska leda till en kraftig begränsning av möjlighet till basal genetisk diagnostik och vägledning hälso- och sjukvårdsregionalt. Oklarheter i detta skulle hämma arbetet med god och nära vård, processen med nationell samordning inom genetik och genomik samt vara kostnadsdrivande.

Vid pennan,

Cecilia Soussi Zander, Ordförande SFMG, ledamot NPO Sällsynta

Hans Ehrencrona, Vice ordförande SFMG, co-chair GMS-RD

Magnus Burstedt, Medicinsk chef, Klinisk genetik, Region Västerbotten, ledamot NPO sällsynta

Anna Wedell, ordförande NPO Sällsynta, Sektionschef CMMS, medicinsk enhet Klinisk genetik och CMMS, Karolinska universitetssjukhuset, GMS ledningsgrupp

Undertecknat av,

Anna Lindstrand, Sektionschef Klinisk genetik, medicinsk enhet Klinisk genetik och CMMS, Karolinska universitetssjukhuset, Co-chair GMS-RD

Anna Zucco, apotekare, processledare NPO Sällsynta sjukdomar

Cecilia Gunnarsson, Verksamhetschef klinisk genetik Region Östergötland, ledamot NPO Sällsynta

Gunilla Bodelsson, Verksamhetschef Klinisk genetik och patologi, Region Skåne

Jan Forslid, Verksamhetschef Laboratoriemedicinska kliniken, Region Örebro län

Lovisa Lovmar, tf Verksamhetschef Klinisk genetik och genomik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, co-chair GMS-RD, ledamot NPO Sällsynta sjukdomar

Maria Soller, Verksamhetschef Klinisk genetik och CMMS, Karolinska universitetssjukhuset, adjungerad NPO Sällsynta

Marie Askmalm Stenmark, ÖL Klinisk genetik, Region Skåne, ledamot NPO Sällsynta

Rita Borgmästars, Sektionschef Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Ylva Karlsson, Medicinsk chef Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala