

Genetiska utredningar - direktiv. Hälsa- och sjukvård Region Gävleborg

Innehåll

1. Syfte och omfattning	1
2. Ansvar och roller	1
3. SBAR – hantering av genetiska utredningar inom Hälsa- och sjukvård Region Gävleborg	1
4. Beslut	3
5. Plan för kommunikation och implementering	3

1. Syfte och omfattning

Syftet med direktivet är att skapa en säker hantering av vem som har det medicinska ansvaret att ta ställning till och i förkommande fall remittera till genetiska utredningar via genetiskt centrum UAS, annan genetisk utredningsenhet eller direkt till laboratorieverksamhet.

Ansvaret innefattar också information till patient och anhöriga inför eventuell genetisk utredning och ställningstagande till uppföljande åtgärder efter fullföljd utredning.

Dokumentet gäller inom Hälsa- och sjukvård Region Gävleborg.

2. Ansvar och roller

Dokumentet är upprättat av chefläkare i samråd med hälsa- och sjukvårdsledning.

3. SBAR – hantering av genetiska utredningar inom Hälsa- och sjukvård Region Gävleborg

S – situation

Frågan om olika ställningstaganden till genetisk utredning – information, indikationer, vem som utför eller remitterar till genetiskt utredning (vilket ofta innebär genetiskt centrum UAS) blir en alltmer vanlig fråga i Region Gävleborg. Patienten hamnar ofta i kläm och bollas runt i vårdapparaten.

B – bakgrund

Gentester kan utföras för att diagnostisera sjukdom eller kartlägga risk för utveckling av sjukdom som beror på kromosomavvikelse eller förändringar i en eller flera gener. Gentester inom sjukvården utförs framförallt när man känner till att en viss sjukdom förekommer i en persons familj. De kan också utföras när en person utan känd risk får en sjukdom och man vill undersöka om det finns en genetisk bakgrund.

Möjligheten till genetiska tester har ökat påtagligt inom hälso- sjukvården senaste åren och kommer öka än mer i framtiden.

Frågan om att utreda en patients *genom* är inte lätt – en rad överväganden måste göras – inte minst etiska då svaret kan få stora konsekvenser – inte bara för patienten själv utan också påverka hans släkt. Det krävs därför gedigen kunskap kring den aktuella frågeställningen med erfarenhet av genetiska utredningar och också kunskap och möjligheter till information till den det berör och dess anhöriga. Detta innan beslut tas om att utreda. Möjligheten att svara på följdfrågor och ställningstagande till utvidgad provtagning av slakten finns också med i problembilden.

Genetiska utredningar är dessutom ofta kostsamma.

A - Aktuell bedömning

Frågeställningar kommer allt oftare till vården (framförallt primärvården) med önskemål om att utreda en viss sjukdom genetiskt. Det kan vara på uppmaning från slutenvården, patientens anhöriga, patienten själv men även från genetiskt centrum i Uppsala som hittat en släkting med en avvikelse. Ibland kan det vara en utredning inför framtida graviditet med en viss sjukdom i slakten men ett flertal frågeställningar kan vara fallet.

I dagsläget finns ingen överenskommelse eller tydlighet i regionen vem som har kompetens och möjlighet att uppfylla ovanstående krav på kvalité och patientsäkerhet i fråga om genetiska utredningar. Resultatet blir att patienten oftast vänder sig till primärvården som försöker skriva remiss till någon slutenvårdsspecialitet med följd att remissen sänds åter till primärvården och patienten bollas runt. Primärvården kan ej förväntas ha tillräcklig kunskap i det som beskrivs ovan.

R – rekommendation

Regionens chefläkare föreslår att HSL beslutar att ställningstagandet till och informationen inför eventuell genetisk utredning, alternativt beslut om remittering till genetiskt utredningscentra uppdras åt den specialistvårdsklinik som ligger närmast den frågeställning utredningen syftar till att klarlägga. Vad gäller frågeställningar inför framtida graviditet föreslås Kvinnokliniken och dess fertilitetsmottagning få uppdraget.

Det innebär att en remiss med frågeställning genetisk utredning alltid skall besvaras till patienten av specialistvårdsklinik och inte hänvisas tillbaka till primärvården för information.

Undantaget 2 genetiska tester som om indikation finnes kan tas i PV:

- Utredning av hemokromatos (HFE-gen)
- I enstaka fall vid utredning av misstänkt laktosintolerans.

4. Beslut

Hälsa- och sjukvårdsdirektör beslutade 2023-05-24 i samråd med Hälsa- och sjukvårdsledning (HSL) kring rekommendationerna för genetiska utredningar.

- Ställningstagandet till och information inför eventuell genetisk utredning, alternativt beslut om remittering till Genetiskt centrum UAS uppdras åt den specialistvårdsklinik vars uppdrag ligger närmast den frågeställning utredningen syftar till att klarlägga. Vad gäller frågeställningar inför framtida graviditet föreslås Kvinnokliniken och dess fertilitetsmottagning få uppdraget.
- Det innebär att en remiss (från primärvården eller patientens egenvårdsremiss) med frågeställning genetisk utredning alltid skall besvaras till patienten av specialistvårdsklinik och inte hänvisas tillbaka till primärvården för information eller utredning.
- Undantaget är 2 genetiska tester som (om indikation finns) fortsatt tages i primärvården:
 - Utredning av hemokromatos (HFE-gen)
 - I enstaka fall vid utredning av misstänkt laktosintolerans
- Möjligen kan flera genetiska tester komma att betraktas som basutredning i vanligt förekommande sjukdomar och därmed även hanteras i primärvård, varför omvärdering av ovanstående riktlinjer skall ske vid behov inom primärvårdsrådet och förankras i chefläkargruppen.
- VO Digital vård rekommenderas också anpassa ett digitalt flöde i Min Vård Gävleborg utifrån ovanstående riktlinjer.

5. Plan för kommunikation och implementering

Fastställt direktiv kommer att finnas tillgänglig på Plexus, documentsök. Kvalitetssamordnare läggs som extra uppföljare för spridning inom organisationen.