

Norsk forening for medisinsk genetikk

Dekker hele spekteret av genetisk sykdom

– Vi ønsker å skape bevissthet om at vi både er et klinisk fag og et laboratoriefag, sier spesialforeningsleder Gunnar Houge.

Norge etablerte medisinsk genetikk som egen hovedspesialitet i 1972, før både USA og de fleste land i Europa. Foreningen, som er en av Legeforeningens minste, har medlemmer som enten er spesialister i medisinsk genetikk eller har særlig interesse for dette fagfeltet. Om lag tre av fire medlemmer arbeider ved sykehusavdelinger for medisinskgenetikk.

– Vår hovedoppgave er utredning av mulig genetisk sykdom, samt veiledning av pasienter og familiemedlemmer ved mulig eller sikker genetisk sykdom. Vi arbeider både rent klinisk og med laboratoriediagnostikk, sier Houge. – Vi har et særlig ansvar for pasienter med sjeldne genetiske sykdommer. Genetiske avdelinger har også en sentral plass ved utredning og veiledning i forbindelse med fosterdiagnostikk. Den største pasientgruppen per i dag utgjøres imidlertid av personer med mulig arvelig kreftsykdom. Hjertegenetikk – arvelig hjerterytmeforstyrrelse, hjertemuskelsykdom og hyperkolesterolemi – er et annet viktig område der etterspørselen etter genetisk utredning og veiledning forventes å øke.

Hele familier

– Det er et problem at mange tror at vi kun er et laboratoriefag, sier Houge. – Vi kan ofte gjøre lite med en blodprøve, men mye for en familie. Vi har dessuten en viktig opplærings- og rådgivningsfunksjon for andre spesialister og annet helsepersonell. Vi dekker hele spekteret av genetisk sykdom, både sjeldne og hyppig forekommende sykdommer. I den forbindelse er vi avhengige av godt samarbeid med andre spesialister og annet helsepersonell. Genetikken er et større eller mindre element i det

meste av medisinsk virksomhet. Medisinske genetikere har det humane genom som sitt «organsystem», og skal i helsevesenet bidra med både generell og spesifikk medisinsk-genetisk kompetanse, sier han.

– Jeg skulle gjerne sett at helsevesenet var organisert slik at all genetisk virksomhet ble samlet under én paraply der alle avdelinger for medisinsk genetikk var mer eller mindre integrerte, sier Houge. – Regionaliseringen av helseforetakene kan være et problem i så måte. Tett samarbeid mellom de genetiske avdelinger er nødvendig og sterkt ønskelig, men slikt samarbeid har mange organisatoriske utfordringer som må løses dersom det skal fungere godt i praksis. Forskjellen på vårt fag fremfor andre, er at vi forholder oss til familier i større grad enn til enkeltpasienter. Dette reflekteres også i vårt familiebaserte journalsystem. Fordi familiemedlemmer bor til dels spredt i hele Norge, hadde det vært hensiktsmessig at medisinsk-genetiske avdelinger hadde felles databaser og journalsystem – forutsatt at kravet til konfidensialitet og datasikkerhet likevel kunne ivaretas.

– Mye av min egen virksomhet består i å reise rundt og vurdere pasienter sammen med andre leger, ofte barneleger, sier Gunnar Houge. – Slik ekstern virksomhet er billigere og mer produktiv enn tradisjonell sykehuspoliklinisk virksomhet, og mer lærerik for begge parter. Dessuten får pasienten og familien et integrert helse-tilbud på lokalplanet.

Viktige nøkler

– Vi er en slags spesialist-generalister, som både må ha generell kompetanse på de fleste medisinske fagområder og dybdekompetanse når det gjelder genetisk sykdom. Vi må kunne litt om alt. I genetikken er det kanskje bare en liten detalj, for eksempel en øyelinsefordunkling eller en liten hudforandring, som er nøkkelen til diagnosen. For å klare dette, må man både holde seg faglig oppdatert innenfor alt som har med genetikk å gjøre, og ha omfattende erfaring i databasesøk. Uten Internett ville jobben vår vært mye vanskeligere. Kunnskapsmengden i genetikk har hatt en eksplosiv økning de senere år, faget er blitt revolusjonert av blant annet det humane genomprosjekt, sier Houge.

– På laboratoriesiden er én av de store utfordringer å utvikle bedre screening-verktøy for å finne genetiske årsaker til



Leder Gunnar Houge

utviklingsavvik. Under halvparten av barn med dysmorfe trekk og mental retardasjon får i dag en årsaksdiagnose. Bedre screeningverktøy for å finne tilfeldige små kromosomfeil er nødvendig for bedre diagnostikk av denne gruppen, sier han.

Stort problemkompleks

– Vi samarbeider tett med genetiske veiledere som er spesialutdannet helsepersonell på hovedfagsnivå. Mye av kreftveiledningene og en god del veiledninger i forkant av fostervannsprøver på aldersindikasjon gjøres av genetiske veiledere, sier Houge.

– I det siste tiåret har det vært en stor økning i etterspørselen etter våre tjenester. På laboratoriesiden har vi de siste 7–8 år sett en tre- til firedobling i antall prøver. På klinisk side har antall pasienter også økt kraftig, først og fremst som følge av økt genetisk virksomhet innen kreftsykdommer. Det er bekymringsfullt at det er få spesialister i faget i Norge i dag. Det er fem bemannede avdelinger for medisinsk genetikk ved landets sykehus. Vi er ikke i stand til å følge opp de behov som befolkningen og annet helsepersonell har for genetisk utredning og veiledning, sier han.

– Jeg skulle ønske at det ble utarbeidet en nasjonal plan for hvordan genetikken skulle organiseres i Norge, legger spesialforeningslederen til. – Denne planen burde inneholde føringer for stillingsstruktur, finansierte stillingshemler og forslag til samorganisering og funksjonsfordeling. Den nye loven om bioteknologi, som trer i kraft fra i år, medfører økte krav til genetisk veiledning. Hvordan vi skal kunne oppfylle lovens krav med dagens ressurser, er det vanskelig å se for seg, sier Gunnar Houge.

Lise B. Johannessen

lise.berit.johannessen@legeforeningen.no
Avdeling for informasjon og helsepolitikk

! Fakta

Norsk forening for medisinsk genetikk

Stiftet: 1972

Formål:

- Å fremme den medisinske genetikkens vitenskapelige og praktiske utvikling, og å ivareta medlemmenes faglige og økonomiske interesser.

Styret (2004–2005):

Gunnar Houge, Trond P. Leren, Johan Robert Helle og Christoffer Jonsrud.

Antall medlemmer: 44 (per 1.1. 2004)