

Norsk Forening for Medisinsk Genetikk

v/ Overlege dr. med Gunnar Houge (leder), Senter for Medisinsk Genetikk og Molekylærmedisin, Haukeland Universitetssykehus, 5021 Bergen, E-post: gunnar.houge@helse-bergen.no, tel: 55 97 54 44

Sosial- og Helsedirektoratet
Oslo

Statusrapport 2004 vedr. medisinsk genetikk i Norge

Revolusjonen innen molekylærbiologisk forskning og gjennomføringen av det humane genomprosjekt er viktige årsaker til at medisinsk genetikk har beveget seg fra periferien til sentrum av moderne medisin. "Alle" vil drive med det – det er blitt rene motebølgen – men få har nødvendig kompetanse og innsikt. Etterutdanningsbehovet er enormt, både klinisk og vitenskapelig. Antall pasienter og prøver som henvises til genetisk utredning øker stadig. Hvordan skal en møte disse utfordringene?

Norge, Nederland og Storbritania var de tre første land i Europa som etablerte en egen spesialitet i medisinsk genetikk (i Norge fra 1973). Vi har i praksis seks genetiske avdelinger i Norge per i dag, hvorav to nylig er slått sammen men fortsetter å fungere som separate avdelinger (DNR og RH):

Tabell: Oversikt over genetiske avdelinger i Norge

	UUS	RH	DNR	HUS	St.Olavs	UNN
Overlegehjempler (finansierte)	10	4	3	4	1	2
Ansatte spesialister	6	4	3	3	0	2
Assistentlegehjempler	6	2	2	2	1	2
Ansatte utdanningskandidater	8	2	1	3	0	2
Spesialister i bistilling (samlet)	0	0	0	0,6	0	0
Spesialister i universitetsstilling	0	0,2	0,2	3	0	0
Legerressurser totalt p.t.	14	6	4	6,6	0	4
Genetiske veiledere	2	1	4	4	2	2
Polikliniske pasienter 2003	2214	~800	~1500	1485	?	418
Antall prøver analysert 2003	8884	~2000	?	19001	?	3500

Tallene er basert på årsrapporter for 2003 til spesialitetskomiteen i medisinsk genetikk.

Vi ser umiddelbart at en skjevfordeling av genetiske ressurser foreligger mellom Øst-Norge (Helse Sør og Helse Øst, befolkningsgrunnlag ca. 2,3 millioner) og Kyst-Norge (Helse Vest, Midt og Nord Norge, befolkningsgrunnlag ca. 2,2 millioner), der Øst-Norge samlet har 17 overlege-, 10 assistentlege- og 7 veilederstillinger, mens kyst-Norge har 7 overlege-, 5 assistentlege- og 8 veilederstillinger. Med unntak av antall veiledninger p.g.a fosterdiagnostikk på aldersindikasjon o.a., har HUS landets største genetiske avdeling målt i både antall polikliniske konsultasjoner og antall analyserte prøver. I tillegg til at leger og veiledere ved HUS driver en omfattende ekstern poliklinisk virksomhet i Stavanger og andre steder i Helse Vest, har Helse-Bergen og St.Olavs Hospital har inngått en avtale om at leger fra HUS skal ha ansvar for den medisinsk-genetiske virksomhet ved St. Olavs Hospital.

Problemområder med forslag til løsning:

Skjevfordeling av legeressurser

Medisinske genetikere skal dekke behovet for utredning av mulig genetisk sykdom, veiledning ved kjent eller mistenkt genetisk sykdom, og vurdering av genetiske laboratorieundersøkelser *før* analysen settes opp (vurdering av indikasjonsstilling) og *etter at* analysen er foretatt (tolkning av svaret). Virksomheten både på klinisk side og på laboratoriesiden er langt mer ressurskrevende enn standard legevirkosomhet fordi problemstillingene ofte er kompliserte, sykdommene kan være meget sjeldne, og ikke bare en pasient men en hel familie kan være i risikozonen for sykdom. Vårt "organsystem" er genomet, og vi skal betjene alle andre spesialiteter med vår medisinsk-genetiske og pedagogiske kompetanse. Fordi denne oppgaven er enorm, finner gjerne en viss subspecialisering sted (f.eks. innen dysmorfologi, kromosomsykdommer, nevrogenetikk, hjertegenetikk, kreftgenetikk, molekylærgenetikk).

Mens det i Øst/Sør-Norge finnes i overkant av en legestilling per 100.000 innbyggere, er situasjonen i det geografisk mer spredte Vest/Midt/Nord-Norge en helt annen; i forhold til innbyggertallet har en der halvparten så mange legestillinger. Dette betyr ikke at de har for mange stillinger i Oslo men for få ellers i landet, og slik skjevhet bør utjevnes. Hvis ikke blir det bl.a. en umulighet å innfri de strenge krav til genetisk veiledning som Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.v. stiller. I tillegg skal en huske på at medisinsk genetikk er Norges minste selvstendige spesialitet – selv i molekylærmedisinens tidsalder.

Løsning: Det opprettes en stillingsnorm for antall leger og genetiske veiledere som følger: En lege og en veileder per 100.000 innbyggere, finansiert av statlige øremerkede midler via de regionale helseforetak. I første omgang vil en ikke ha nok spesialister og veiledere til å bekle alle disse stillingene (og import fra Europa er heller ingen løsning, idet behovet der er like stort). På kort sikt må derfor utdanningskapasiteten styrkes (se for øvrig vedlagte kopi av brev om ressursituasjonen i faget skrevet til Legeforeningen i 2002).

Regionsgrensene

Vårt helsevesen er i dag fokusert på enkeltpasienter, og dette reflekteres i de helselover som finnes og det individ-baserte journalføringssystem. Genetikere forholder seg oftere til familier enn til enkeltpasienter ("familien er pasienten"). Familier bor gjerne på tvers av regionene, og håndtering av familier ville vært enklere dersom medisinsk-genetiske avdelinger hadde samarbeidet i formelle nettverk (med felles database, samordnet laboratediagnostikk, integrert spesialistutdanning m.v.). Teknisk kan mange av disse utfordringene i dag la seg løse, bl.a. via det nasjonale helsenett som sikrer sikker dataoverføring innad i helse-Norge. I utlandet har en dessuten estimert at en medisinsk-genetisk avdeling bør betjene 1-3 millioner mennesker for å få tilstrekkelig erfaring med sjeldne genetiske sykdommer, og i dette perspektivet er de etablerte avdelinger i Norge er alle for små.

Løsning: Vi tenker oss en modell der avdelingene fortsatt ligger på regionssykehusnivå med en selvstendig struktur slik som i dag (og ikke samordnet med andre avdelinger), men at de for øvrig er organisert på tvers av regioner – et utstrakt samarbeid til felles beste. En kan for eksempel tenke seg en felles avdeling for Vest-, Midt- og Nord-Norge og en integrert avdeling i Oslo-regionen (Ullevål, Rikshospitalet og Radiumhospitalet). Ansvar må ikke være regionalt men nasjonalt, og pasienter må (uten ekstra egenandel) kunne reise dit den beste kompetansen på en sjelden genetisk sykdom finnes. Diagnostiske laboratorieressurser må integreres for å utnyttes mest mulig effektivt, og det må ikke ligge økonomiske men faglige motiver bak de genetiske analyser som gjøres (rammefinansiering?). I en slik modell vil Midt-Norge få løst sitt problem ved å bli en del av en større avdeling. Avdelingen i Nord-Norge slipper diskusjonen om gruppeføring (mangel på formell akademisk kompetanse) som en har hatt de siste par år. Spesialistutdanningen styrkes ved at assistentleger fritt kan arbeide ved andre avdelinger med lønn fra moderavdelingen. Fagets status vil styrkes, og medisinsk-genetikk vil kunne

bli en mer attraktiv karrierevei for våre beste leger. I fremtiden kan en også tenke seg at genetikere/veiledere ved mindre helseforetak kan bli tilsluttet slike store nettverk.

Akademiske stillinger

Per i dag er det meget få akademiske stillinger i vårt fagfelt – trass fagets akademiske betydning. UiO har valgt å ansette ikke-spesialister i ledige universitetsstillinger de senere år (professoratet i medisinsk genetikk etter Kåre Berg, og prosektor-stillingen til en av Norges ytterst få cytogenetikere; Carl Birger van der Hagen). Det betyr at ved UiO er det kun tilknyttet én medisinsk genetiker i bistilling (professor Karen Helene Ørstavik på Rikshospitalet). Se for øvrig den bekymring som uttrykkes i kopien av brevet til Legeforeningen. Det er et tankekors at undervisning av medisinske studenter og annet helsepersonell i medisinsk genetikk ved tre av våre universiteter blir ivare tatt av personer som verken har pasientkontakt eller klinisk erfaring. Det bør etter vårt syn ikke være mulig å bli professor i medisinsk genetikk uten å være medisinsk genetiker, slik det åpenbart er i dag. Professoratet etter Kåre Berg hadde for øvrig kvalifiserte søkere som var spesialister i medisinsk genetikk – uten at dette syntes å ha betydning ved rangeringen.

Løsning: Opprette øremerkede akademiske stillinger i fagfeltet der Universitetene ikke i stedet kan velge å ansette realister eller personer som ikke er godkjente spesialister i faget.

Sluttord

Medisinsk genetikk er et skjørt fag i en brytningstid der sentrale skikkelser enten er blitt pensjonister (professor Kåre Berg, prosektor Carl Birger van der Hagen) eller i ferd med å bli det (professor Karen Helene Ørstavik, professor Arvid Heiberg, professor Helge Boman). Virksomheten på landets største avdeling målt i antall legestillinger (UUS), ligger dels nede på rygg p.g.a. det kompetansevakum som har oppstått fordi en tidligere ikke har tolerert faglig opposisjon. Klimaet er nå til stede for å gjøre de endringer som en lenge har etterlyst, men som har vært umulig å gjennomføre p.g.a. personlige motsetninger. Vi ber derfor at det nedsettes en arbeidsgruppe med mandat til å legge fram en generalplan for faget, og der representanter for de ulike avdelinger (UUS, RH/DNR, UUS og UUN) er til stede. Hvis ingenting gjøres, er det fare for at det medisinsk-genetiske tilbud i Norge ikke bare blir faglig middelmådig, men også meget kostbart for samfunnet, bl.a. p.g.a. ukritisk laboratorietesting og uheldig intern konkurranse. Utdragingen blir å integrere medisinsk genetikk i nesten all øvrig medisinsk virksomhet, og å sørge for at dette skjer på en fornuftig måte, både hva gjelder ressursbruk og pasienthåndtering. Ikke minst må pasienter beskyttes mot uvettig virksomhet fra aktører som enten ikke vet bedre, eller har andre motiver enn medisinsk faglige for sin virksomhet. Vi har et stort sett fornuftig lovverk som regulerer dette, men ingen som passer på at loven blir overholdt.

Bergen 15.12.04

Gunnar Houge
Leder NFMG
Seksjonsoverlege, dr.med.