

Søknadsskjemaⁱ for nasjonale kompetansetjenester

Viktig bakgrunnsinformasjon: Se dokumentet *Innledning og veiledning for søknader om nye nasjonale kompetansetjenester*

Helseforetak	Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet	RHF	Helse Sør-Øst
Ansvarlig avdeling	Kardiologisk avdeling	Ansvarlig person	Lars Aaberge
Navn på tjenesten ⁱⁱ	Pasienter med genetisk hjertesykdom. Utredning og behandling		

Beskrivelse av tjenesten – innhold og avgrensning

1. Gi en beskrivelse av innholdet i tjenesten. Hvilken eller hvilke pasientgrupper eller diagnoser er målgrupper for kompetanse-tjenesten? Hvilke helsemessige tilleggsgvinster i form av bedre prognose eller livskvalitet forventes etableringen av tilbudet å føre til?	Pasienter med genetisk hjertesykdom er utsatt for hjertearytmier og plutselig død. Sykdommene kan debutere i barne og ungdomsårene eller i tidlig voksenalder. Mange ganger er plutselig hjertestans første symptom. Aktuelle sykdommer er ionekanalsykdommene: Lang QT tid syndrom, katekolaminerg polymorf venterikkeltakykardi og Brugada syndrom. I tillegg er det en rekke andre arvelige kardiomyopati: hypertrofisk kardiomyopati, arytrogen høyre ventrikkeltkardiomyopati, dilatert kardiomyopati, mitochondriekardiomyopati, og kardiomyopati som ledsager muskelsykdommer som for eksempel Duchennes muskeldystrofi. Felles for disse sykdommer er at det er tilgjengelige for genetisk diagnostikk. Hvis man finner en mutasjon hos en pasient med utviklet hjertesykdom, er det aktuelt med familieundersøkelser for å fange opp og behandle mutasjonspositive familiemedlemmer. Tidlig diagnostisering og korrekt risikostratifisering av pasienter med disse sykdommene er ofte livreddende. Ved å fange opp disse personer tidlig vil man kunne foreta en risikostratifisering og behandle med forebyggende medikasjon eller forebyggende hjertestarter hos høyrisikopasienter.
2. Hvilken type kompetanse-tjeneste er det snakk om? Jf veiledningen punkt 3.	☒ Små pasientgrupper ☐ Store pasientgrupper ☐ Sjeldne funksjonshemninger Kommentarer:

3. Hva er de viktigste aktivitetene for kompetanse-tjenesten? Jf veiledningen punkt 3.	☐ Tjenester rettet mot helsepersonell og annet fagpersonell i helsetjenesten. ☒ Tjenester rettet mot pasienter/brukere som enkeltperson, og deres pårørende. ☒ Tjenester rettet mot pasienter/brukere og deres pårørende på gruppenivå. ☒ Forskning, fag- og metodeutvikling (Kan innebære register/biobank). ☒ Kvalitetskontroll/kvalitetsutvikling (Kan innebære register/biobank). Kommentarer: Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet utreder og behandler per i dag største parten av de aktuelle pasientene fra hele landet. I tillegg drives det aktiv forskning og publisering innenfor feltet av genetisk kardiologi.
4. Hvordan er oppgavene tenkt ivaretatt overfor hele landet? Jf. veiledningen punkt 2.	Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet utreder og behandler per i dag største parten av de aktuelle pasientene. Medisinsk genetisk laboratorium ved Rikshospitalet har i dag de facto landsfunksjon for genetisk diagnostikk av hjertesykdommer og det foreligger tilbud om genetisk diagnostikk for alle de aktuelle hjertesykdommene. Genpositive pasienter henvises i dag til kardiologisk poliklinikk ved RH. Denne aktiviteten er tenkt å kontinuieres og utvides. Pasienter innenfor opptaksområdet Helse sør øst utredes og behandles ved RH. Pasienter fra øvrige deler av landet bør utredes og behandling startes ved RH. Deretter vil pasienten bli overført til sitt hjemsykehus og oppfølgingen fortsetter der i samarbeid og med veiledning fra RH. Det er ønskelig er å ha en til flere personer på hvert regionssykehus og helst også ved andre sykehus som samarbeidspartnere. Disse skal over tid bygge opp kompetanse i genetiske hjertesykdommer ved det aktuelle sykehuset. Det vil bli etablert kurstilbud og tilbud om høsptering ved RH for personale fra andre sykehus og legges vekt på kompetansespredning. Det vil også legges vekt på at andre samarbeidssykehusene deltar i forskning på temat og blir en del av forskernetverket. Det er publisert flere artikler med utgangspunkt fra RH innenfor temat der medforfattere fra alle deler av landet deltar. Faglige referansegrupper vil bli etablert med deltakere fra hele landet.
5. Hva er begrunnelsen for at en nasjonal kompetanse-tjeneste vil bedre tilbudet til pasientgruppen?	Da det dreier seg om sjeldne sykdommer vil kompetansen kunne optimaliseres ved at de utredes og behandling startes ved ett senter. Genetisk diagnostikk for disse sykdommene eksisterer pr idag kun ved RH og det er etablert et nært samarbeid mellom genetikere, kardiologer, barneleger, fødselsleger og anestesileger i forhold til de spesielle behov denne pasientgruppen har. Det kreves spesiell kompetanse for å vurdere pacemaker- og ICD-indikasjon hos pasienter med genetiske hjertesykdommer. Dette ivaretas gjennom tett samarbeid både med kardiologisk, thoraxkirurgisk og barneavdelingen ved RH. Kardiologisk avdeling ved RH har i samarbeid med kvinnehelsesenteret, spesialfunksjon på hjertesykdom hos gravide. Gravide pasienter med de aktuelle sykdommene har de siste årene blitt fulgt og fått fødeplass ved Rikshospitalet. En nasjonal kompetansetjeneste vil gi økt kvalitet i utredningen og behandlingen av disse pasientene. Da det dreier seg om relativt sjeldne, men dødelige sykdommer, vil den nasjonale kompetansen øke ved etableringen av en nasjonal kompetansetjeneste. I tillegg vil det etableres samarbeidssykehus med kompetanseøkende tiltak lokalt, noe som vil bedre tilbudet lokalt for pasientene.

6. Hva er kunnskapsgrunnlaget i forhold til nytten av å opprette en nasjonal kompetanse-tjeneste?	Erfaringer fra mange land viser at tverrfaglige grupper fordelt på få sentra er absolutt avgjørende for å sikre god behandling og kompetanse innenfor genetisk kardiologi.
7. Hva omfattes <u>ikke</u> av tjenesten: Gi en beskrivelse av grenseoppgang mot annen virksomhet og evt. gråsoner.	Deler av oppfølging og kontroll av disse pasientene kan overlates til sykehuset på hjemstedet. Dette gjelder særlig etter at diagnostikk og behandling er iverksatt. Unge pasienter med dilatert kardiomyopati der genetisk årsak ikke er funnet vil ikke nødvendigvis bli inkludert i tilbudet.
8. Vil kompetanse-tjenesten gjøre bruk av eller samarbeide med utenlandske institusjoner?	Det foreligger klinisk og vitenskaplig samarbeid innenfor feltet med de mest ledende senter innenfor genetisk kardiologi i utlandet. Pavia, Italia Mayo clinic, Rochester, USA Rigshospitalet, København, Danmark, Universitetssjukhuset Lund, Sverige Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, Sverige Leggruppen ved RH deltar i skandinaviske register for økt kunnskap og forskning om genetiske hjertesykdommer med møter flere ganger i året. Aktuelle register er det nordiske registeret for pasienter med arytmodig høyre ventrikkelsykdom (ARVC) og det nordiske registeret for hypertrofisk kardiomyopati.

	Kristina Haugaa er styremedlem i "The Nordic ARVC Registry". Avdelingen har også publisert vitenskaplige artikler med samarbeidende institusjoner.
--	--

Beskrivelse av fagmiljø og ressurstilgang

9. Gi en beskrivelse av miljøets kompetanse i forhold til oppgavene som skal ivaretas som kompetansesent er. Gjør rede for hvordan kompetansen er tenkt vedlikeholdt i årene framover. Jf. veiledningen punkt 7.	Fra 2003 har det vært foretatt månedlige tverrfaglige møter om pasienter med genetisk hjertesykdom med leger fra kardiologisk avdeling, barneavdelingen, Medisinsk genetisk laboratorium, nevrologisk avdeling og rettsmedisin avdeling. Dette tette samarbeidet over avdelingsgrenser har resultert i øket kompetanse og stor forskningsaktivitet. Leger ved kardiologisk avdeling har i en årrekke behandlet og kontrollert pasienter med genetisk hjertesykdom. Kompetansen er bygget opp gjennom år gjennom intern og ekstern skolering, internasjonalt samarbeide og også ved flere utenlandsopphold for helsepersonell på sykehus med spesiell kompetanse innen feltet. Det foregår vedvarende kompetanseoppbygging, forskning og nyutdanning innen feltet. For å sikre fagmiljøet vil kardiologisk avdeling jobbe for å opprette en ny stilling øremerket genetisk kardiologi. Fra 2012 sender kardiologisk avdeling, RH en lege til 6 måneders opplæring i genetisk kardiologi ved Mayo clinic, Rochester, USA som ansees som verdensledende på området. Kardiologisk avdeling har allerede startet egen dedikert poliklinikk for denne pasientgruppen. Forskningsaktiviteten på temaet genetiske hjertesykdommer har vært betydelig ved RH de siste årene. Fra 2005 og fremover har det ansatt en stipendiat med tema hypertrofisk kardiomyopati (Almaas), med tema lang QT tid syndrom (Haugaa) og en med tema arytrogen høyre ventrikkelskardiomyopati (Sarvari). Videre er det utført studentveiledning på temaet katekolaminerg polymorf VT (Leren, Haugaa). I 2011 er det ansatt 2 nye stipendiater som skal fortsette arbeidet om de genetiske sykdommene. Forskningsprosjektene har involvert ekkokardiografisk undersøkelse der kardiologisk avdeling har spisskompetanse på utvikling av nye ekkokardiografiske metoder og anvendingsområder. En rekke publikasjoner har gått ut fra disse arbeidene og så langt en PhD grad. Høyrisikopasienter må vurderes for ICD behandling i tillegg til medikamentell behandling. Arytmienheten ved hjertemedisinsk avdeling har de siste årene implantert en rekke ICDer og pacemakere på indikasjonen genetisk hjertesykdom. Det kreves spesialkompetanse for oppfølgingen og programmering av disse deviceer. Deviceimplantasjon hos denne pasientgruppen skal foregå ved RH. Kardiologisk avdeling har i samarbeid med kvinnehelsesenteret spesialfunksjon på hjertesykdom hos gravide. Gravide pasienter har tradisjonelt blitt fulgt og fått fødeplass ved Rikshospitalet. Denne spesialfunksjon er planlagt opprettholdt. Medisinsk genetisk laboratorium har siden 2003 hatt en de facto landsfunksjon for gendiagnostikk av genetiske hjertesykdommer. Det foregår stor diagnostisk aktivitet i tillegg til forskningsaktivitet og publisering. Laboratoriet mottar også prøver fra andre land, blant annet New Zealand, for diagnostikk. Laboratoriet har planer om utvidet kardiologisk genetisk diagnostikk. Barnekardiologisk seksjon har lang erfaring i oppfølging og behandling av barn med genetiske hjertesykdommer. De har i tillegg til tidligere stab også utdannet en lege i spesialfunksjon for hjertearytmier hos barn.
---	--

10. Nasjonale funksjoner skal opprette referansegruppe med representanter fra alle regionale helseforetak, se dokumentet <i>Mandat og sammensetning av referanse-gruppene</i>. Er det spesielle momenter som må vektlegges ved sammensetning av gruppen?ⁱⁱⁱ	Gruppen bør bestå av kardiologer, barneleger, genetikere og rettsmedisinere med høy kompetanse innen genetisk kardiologi.
11. Hvilke ressurser øremerkes for den nasjonale kompetanse-tjenesten.^{iv} Gjør rede for utfordringer knyttet til ressurstilgang. Hvordan er utfordringene tenkt løst?^v	En overlege ved kardiologisk avdeling har mottatt post doc stipend for å reise til Mayo clinic, Rochester, USA for videre utdanning. 2 stipendiater er i avslutningsfasen for PhD grad med tema genetisk kardiologi 2 stipendiater er nyansatt for å fortsette forskning i genetisk kardiologi. 1 overlege jobber heltid ved kardiologisk poliklinikk med pasienter med genetiske hjertesykdommer. Ytterligere en overlegestilling i genetisk kardiologi er planlagt opprettet. 2 sykepleiere ved arytmi-seksjonen har tatt videreutdanning i arytmi-faget og skrevet oppgave om genetisk hjertesykdom. Det er planlagt opprettelse av en dedikert sykepleierstilling for genetisk hjertesykdom.

12. Er det andre momenter som bør trekkes fram, som det ikke er spurt om ellers i skjemaet?	
13. Oppgi inntil 10 vitenskapelige publikasjoner de siste 5 år som har utgått fra personer i det fagmiljøet som søker, og som er relevante i forhold til den tjeneste som søkes. Listen skal inkludere publikasjonens PubMed-nummer.	1.Haugaa KH, Amlie JP, Berge KE, Leren TP, Smiseth OA, Edvardsen T (2010). Transmural differences in myocardial contraction in long-QT syndrome: mechanical consequences of ion channel dysfunction. <i>Circulation</i>, 122 (14), 1355-63 PubMed 20855658 2.Haugaa KH, Leren IS, Berge KE, Bathen J, Loennechen JP, Anfinson OG, Früh A, Edvardsen T, Kongsgård E, Leren TP, Amlie JP (2010). High prevalence of exercise-induced arrhythmias in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia mutation-positive family members diagnosed by cascade genetic screening. <i>Europace</i>, 12 (3), 417-23 PubMed 20106799 3.Haugaa KH, Edvardsen T, Amlie JP (2011).Prediction of life-threatening arrhythmias--still an unresolved problem. <i>Cardiology</i>, 118 (2), 129-37 PubMed 21555886 SFX (Details) 4.Haugaa KH, Edvardsen T, Leren TP, Gran JM, Smiseth OA, Amlie JP (2009). Left ventricular mechanical dispersion by tissue Doppler imaging: a novel approach for identifying high-risk individuals with long QT syndrome. <i>Eur Heart J</i>, 30 (3), 330-7 PubMed 18940888 5.Sarvari SI, Haugaa KH, Anfinson OG, Leren TP, Smiseth OA, Kongsgaard E, Amlie JP, Edvardsen T (2011). Right ventricular mechanical dispersion is related to malignant arrhythmias: a study of patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and subclinical right ventricular dysfunction. <i>Eur Heart J</i>, 32 (9), 1089-96 PubMed 21406439 SFX (Details) 6.Jensen MK, Almaas VM, Jacobsson L, Hansen PR, Havndrup O, Aakhus S, Svane B, Hansen TF, Køber L, Endresen K, Eriksson MJ, Jørgensen E, Amlie JP, Gadler F, Bundgaard H. Long-term outcome of percutaneous transluminal septal myocardial ablation in hypertrophic obstructive cardiomyopathy: a Scandinavian multicenter study. <i>Circ Cardiovasc Interv</i>. 2011 Jun;4(3):256-65. PMID:21540441 7.Haugaa KH, Leren TP, Amlie JP (2009). Genetic testing in specific cardiomyopathies. <i>F1000 Med Rep</i>, 1 PubMed 20948728 SFX (Details) 8.Berge KE, Haugaa KH, Früh A, Anfinson OG, Gjesdal K, Siem G, Oyen N, Greve G, Carlsson A, Rognum TO, Hallerud M, Kongsgård E, Amlie JP, Leren TP (2008). Molecular genetic analysis of long QT syndrome in Norway indicating a high prevalence of heterozygous mutation carriers. <i>Scand J Clin Lab Invest</i>, 68 (5), 362-8 PubMed 18752142 SFX (Details) 9.Leren IS, Haugaa KH, Edvardsen T, Anfinson OG, Kongsgård E, Berge KE, Leren TP, Amlie JP (2010).Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>Tidsskr Nor Laegeforen</i>,

130 (2), 139-42

PubMed 20125202 SFX (Details)

10. Haugaa KH, Smedsrud MK, Steen T, Kongsgaard E, Loennechen JP, Skjaerpe T, Voigt JU, Willems R, Smith G, Smiseth OA, Amlie JP, Edvardsen T (2010). Mechanical dispersion assessed by myocardial strain in patients after myocardial infarction for risk prediction of ventricular arrhythmia. JACC Cardiovasc Imaging, 3 (3), 247-56

PubMed 20223421 SFX (Details)

Videre prosess – forankring

Søknaden skal sendes fra HFet til RHFet for videre behandling. Søknaden skal være underskrevet, og kan sendes via vanlig post og/eller sendes elektronisk som skannet dokument.

Søknaden skal samtidig sendes via e-post til *RHFenes prosjektsekretariatet for nasjonale tjenester* for forberedelse til videre saksbehandling (nedsette arbeidsgrupper, planlegge tidsramme m.v.). Videre saksbehandling iverksettes ved RHF-godkjenning av søknaden.

Prosjektsekretariatets e-postadresse: Nasjonaletjenester@ihelse.net

Bakgrunnsdokumentene gir et godt utgangspunkt for korrekt utfylling av søknadsskjemaet, noe som igjen vil sørge for at saksbehandlingen ikke forsinkes.

Grunnslagsdokumenter

- Rundskriv I-19/2003
- Helse- og omsorgsdepartementets oppdrag til de regionale helseforetakene
- Kriterier for etablering, vurdering, endring og avvikling av nasjonale tjenester
- Resultatmål – hva vil nasjonale tjenester bli målt på?
- Mandat og sammensetning av referansegruppene

ⁱ Søknadsskjemaet lagres som Worddokument med egnet navn på egen PC.

ⁱⁱ Bruk et mest mulig dekkende og beskrivende navn på kompetansesenteret.

ⁱⁱⁱ Eksempelvis i forhold til type spesialiteter som bør være representert, behov for brukerrepresentasjon o.a.

^{iv} Antall og type stilling pr avdeling/enhet som er eller vil bli involvert i tjenesten. Driftsmidler.

^v Det må komme klart fram om det ligger ressursmessige forutsetninger fra HFet for å påta seg oppgaven. Dette er ett av punktene som RHFet må ta konkret stilling til før eventuell videresending av søknaden for videre behandling.