

København, den 1. juli 2026

Til Dansk Selskab for Medicinsk Genetik
NefroGENet, att.: Maria Rasmussen

Høringssvar fra DSAM vedr. guideline om Alport syndrom-spektrum

Dansk Selskab for Almen Medicin takker for muligheden for at afgive høringssvar til guideline om Alport syndrom-spektrum.

DSAM finder det positivt, at der er taget initiativ til nationalt ensartede anbefalinger for udredning og opfølgning af patienter med Alport syndrom-spektrum. DSAM må imidlertid afvise, at udkastet anvendes til at placere nye opgaver i almen praksis. Opsporing og henvisning af slægtninge, urinstix af partnere i forbindelse med graviditetsønske og årlig kontrol af asymptomatiske genbærere er ikke almenmedicinske kerneopgaver. Sådanne opgaver kan ikke overføres til almen praksis gennem en sygdomsspecifik guideline, men må afklares i relevante nationale fora, fx Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut og Sundhedsstyrelsen, med vurdering af ansvar, kapacitet, sundhedsøkonomisk værdi, risiko for overdiagnostik og organisatoriske konsekvenser.

Området er højt specialiseret, og i forbindelse med dette høringssvar har vi ikke kunnet finde læger i organisationen med kendskab til sygdommen. DSAM har dermed ikke haft mulighed for at foretage en selvstændig faglig vurdering af de genetiske og nefrologiske anbefalinger.

Overordnet bemærkning: opgaveglidning til almen praksis

Guidelinen placerer flere opgaver i almen praksis. Det gælder blandt andet henvisning af slægtninge til prædiktiv gentest, årlig kontrol af udvalgte asymptomatiske voksne med sygdomsdisponerende varianter samt urinstix hos partner i forbindelse med graviditetsønske.

DSAM kan ikke acceptere, at en klinisk guideline selvstændigt ændrer ansvarsplaceringen for en specialiseret patientgruppe.

Guidelinen beskriver flere steder indikationer for genetisk udredning, men det fremgår ikke tydeligt, hvilket speciale der forventes at identificere patienterne og iværksætte udredningen. Hvis anbefalingerne alene er rettet mod patienter, der allerede er identificeret i pædiatrisk eller nefrologisk regi, bør dette fremgå eksplicit. Hvis anbefalingerne forudsætter, at patienter identificeres, risikovurderes og visiteres i almen praksis, er der tale om en ny opgave, som kræver særskilt afklaring af ansvar, kapacitet og organisatoriske konsekvenser.

Nye opgaver kan ikke placeres i almen praksis som følge af en sygdomsspecifik guideline udarbejdet af specialeselskaber. Nye opgaver i almen praksis bør, jf. sundhedsreformen, afklares i Sundhedsstyrelsen med inddragelse af relevante aktører samt behandles i Fagligt Råd for Almen Praksis.

I forhold til beregning af den sundhedsøkonomiske gevinst anbefales sagen rejst i Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut.

Det kan desuden oplyses, at der aktuelt er nedsat en arbejdsgruppe under Sundhedsstyrelsen, som skal udarbejde en ny specialebeskrivelse for klinisk genetik i efteråret 2026. Specialebeskrivelsen skal udover at definere specialets kerneopgaver pege på opgaver, der kan løses i almen praksis i fremtiden. Denne guideline kan eventuelt anvendes som input hertil.

Manglende tal for patientgrupper og opgaveomfang

Helt overordnet savner DSAM tal for antallet af patienter og personer, der findes i Danmark i de forskellige grupper, som guidelinen omtaler. Det gælder både i figur 1 og 2 og i tabel 1-3.

Guidelinen anfører selv, at omkring 1 % af befolkningen er heterozygot for patogene COL4A3/COL4A4-varianter. Hvis blot en mindre andel af disse personer eller deres familiemedlemmer skal identificeres, kontrolleres eller henvises, kan der være tale om et betydeligt opgaveomfang, som ikke er kvantificeret.

Uden sådanne estimater bliver det ikke muligt at vurdere de faglige, organisatoriske og kapacitetsmæssige konsekvenser.

DSAM anbefaler, at alle figurer og opfølgningsafsnit suppleres med estimater over patientvolumen. Der bør tydeligt skelnes mellem manifest sygdom og genetisk risiko.

Slægtninge, der ønsker prædiktiv gentest

Det fremgår af guidelinen, at slægtninge, som ønsker prædiktiv gentest, kan henvises fra egen læge til lokal genetisk afdeling.

DSAM finder denne formulering uklar. Det fremgår ikke, om der menes slægtninge til patienter med manifest Alport syndrom, slægtninge til patienter med påvist sygdoms-disponerende variant og kliniske manifestationer eller slægtninge til personer, der alene er heterozygot for en variant med lav penetrans.

Tilsvarende finder DSAM det uklart, hvem der har ansvaret for at identificere de patienter og familier, som kan være kandidater til genetisk udredning. Guidelinen angiver, at genetisk analyse kan bestilles af børnelæger og nefrologer efter udredning i deres regi, men det fremgår ikke, om de opstillede indikationer også forudsætter en aktiv opsporingsindsats i almen praksis.

DSAM anbefaler, at klinisk genetisk afdeling selv varetager opsporing, information og afgrænsning af relevante familiemedlemmer, når man har testet en patient positiv og finder indikation for dette. Egen læge bør ikke gøres til indgang for uspecificerede henvendelser om prædiktiv gentest ved en sygdom, som er ukendt for flertallet af de praktiserende læger.

Hæmaturi bør præciseres: mikroskopisk eller makroskopisk

Guidelinen angiver vedvarende, uforklaret hæmaturi som indikation for genetisk analyse og henvisning til klinisk genetisk udredning. Det fremgår imidlertid ikke konsekvent, om der menes mikroskopisk eller makroskopisk hæmaturi.

Makroskopisk hæmaturi giver naturligvis anledning til udredning. Mikroskopisk hæmaturi er derimod et hyppigt og ofte uspecifikt fund.

Guidelinen bør præcisere, om der menes mikroskopisk eller makroskopisk hæmaturi. Hvis der menes vedvarende mikroskopisk hæmaturi, bør det samtidig beskrives, hvordan dette identificeres i praksis, hvilket speciale der har ansvaret for udredningen og hvordan anbefalingen forholder sig til gældende vejledninger vedrørende asymptomatisk mikroskopisk hæmaturi.

Årlig kontrol af raske genbærere i almen praksis

Guidelinen angiver, at asymptomatiske voksne med forskellige sygdomsdisponerende varianter kan følges årligt med urinundersøgelse, blodtryk og eventuelt blodprøve med måling af nyrefunktion ved egen læge.

Der er tale om opfølgning af raske personer med genetisk risiko for sygdom. Det er ikke beskrevet, om anbefalingen er udtryk for gældende praksis, eller om der foreslås en ny opgave.

DSAM savner en analyse af opgavens omfang. Guidelinen angiver, at ca. 1 ud af 100 personer globalt er heterozygot for patogene varianter i COL4A3 eller COL4A4. Vi kan ikke helt gennemskue, om det er denne brede gruppe, der på sigt tænkes fulgt, eller om der er tale om en langt mindre og klart afgrænset undergruppe.

DSAM savner også en cost-benefit-analyse. Nye opgaver i almen praksis fortrænger andre opgaver. Hvis almen praksis skal stå for systematisk årlig kontrol af raske genbærere, bør der foreligge en klar vurdering af den forventede kliniske gevinst. Man bør adressere risikoen for overdiagnostik og belastning for patienterne i form af fremmøde og bekymring.

Desuden bør man vurdere den samlede belastning for almen praksis og konsekvenser for øvrige patientgrupper, der risikerer at blive fortrængt som følge af denne opgave.

Disse beregninger er en oplagt opgave for Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut, som aktuelt arbejder med en vejledning om behandling af nyreinsufficiens. DSAM anbefaler, at Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut orienteres om dette forslag til guideline.

Urinstix af partnere i forbindelse med graviditetsønske

Guidelinen anbefaler, at partner til en person med sygdomsdisponerende variant i visse tilfælde får foretaget urinstix hos egen læge med henblik på mikroskopisk hæmaturi. Ved positiv urinstix anbefales gentagelse efter mindst én måned, og ved vedvarende mikroskopisk hæmaturi anbefales genetisk analyse.

DSAM finder, at også dette er en opgave, der kræver nærmere afklaring i relevante nationale rammer. Da anbefalingen vedrører graviditetsønske og reproduktiv genetisk risiko, bør det vurderes, om den er indiceret og dermed kræver ændring af svangre-omsorgens retningslinjer.

Hvis 1 % af befolkningen er heterozygot for relevante varianter, og mikroskopisk hæmaturi er et hyppigt fund i baggrundsbefolkningen, kan denne anbefaling medføre et ikke ubetydeligt antal kontakter, opfølgende urinundersøgelser og henvisninger. Det bør derfor belyses, hvor mange personer anbefalingen forventes at omfatte, hvor mange genetiske analyser, der forventes udløst, og hvilken klinisk gevinst man forventer at opnå.

Guidelinen rejser dilemmaer, men behandler dem ikke tilstrækkeligt

Guidelinen anfører selv, at den høje prævalens af heterozygote varianter kombineret med nedsat penetrens og variabel ekspression rejser dilemmaer i den kliniske rådgivning, blandt andet i forhold til kaskadetestning, sekundære fund og partnerundersøgelse ved graviditetsønske.

DSAM finder imidlertid ikke, at disse dilemmaer adresseres tilstrækkeligt i guidelinen.

Guidelinen fremstår flere steder som relativt test- og kontrolorienteret uden en tydelig analyse af mulige skadevirkninger, herunder overdiagnostik, unødigt sygeliggørelse af raske genbærere, belastning af familier, øget efterspørgsel efter genetisk udredning og konsekvenser for sundhedsvæsenet.

DSAM anbefaler, at guidelinen suppleres med en egentlig drøftelse af disse dilemmaer og ikke blot angiver mulige test- og kontrolforløb, men også angiver, hvornår testning og kontrol ikke anbefales.

Samlet anbefaling

DSAM kan ikke tilslutte sig, at almen praksis i denne guideline tildeles nye opgaver vedrørende genetisk betinget nyresygdom uden forudgående afklaring af sundhedsøkonomisk værdi, risiko for overdiagnostik, ansvarsplacering, patientvolumen, fagligt ansvar og organisatoriske konsekvenser.

DSAM anbefaler, at denne guideline beskrives som et udkast, der kan viderebehandles i relevante offentlige fora, herunder Sundhedsvæsenets Kvalitetsinstitut og Sundhedsstyrelsen.

I modsat fald bør guidelinen revideres, så den alene omhandler opgaver i klinisk genetisk og nefrologisk og pædiatrisk regi. DSAM anbefaler, at afsnit, der placerer opgaver i almen praksis, udgår.

Med venlig hilsen



Maria Krüger
Formand for DSAM