

Klinisk Genetisk Afdeling

Klinisk Genetisk Afdelings vision er at være Danmarks førende afdeling for klinisk genetiske ydelser med udvikling og forskning på højt internationalt niveau inden for genetisk rådgivning, laboratoriediagnostik og behandling af patienter med arvelige sygdomme.

Klinisk genetiske aktiviteter vil vokse i takt med den øgede viden om genetiske årsager til sygdom, befolkningens efterspørgsel af viden, den hastige udvikling af laboratorieteknikker samt de stigende muligheder for behandling af arvelige sygdomme.

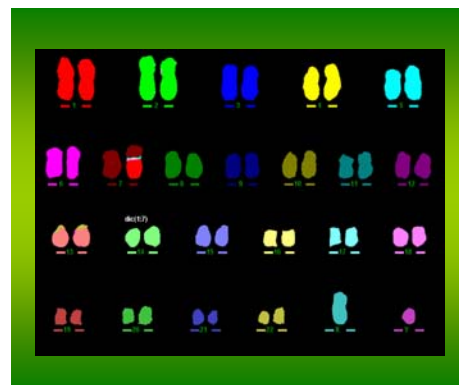
Afdelingen satser derfor i de kommende år på at udvikle sine højt specialiserede ydelser, ofte tilpasset den enkelte families behov (*haute couture* klinisk genetik).

Den tekniske og videnskabelige udvikling inden for metabolisme, cytogenetik og molekylærgenetik muliggør et tættere samarbejde mellem afdelingens fire laboratorier og en betydelig synergieffekt til gavn for patientbehandlingen. Målet er at fastholde og udbygge afdelingens førende position i diagnostik af submikroskopiske kromosomafvigelser samt at styrke hæmatologisk - onkologisk cytogenetik og molekylærgenetik.

Molekylærgenetisk opfølgning af præsymptomatisk biokemisk screening vil få stor betydning. Udviklingen af postsymptomatisk molekylærgenetisk diagnostik vil fokusere på neuromuskulære sygdomme og medfødte stofskiftesygdomme.

Inden for behandling af arvelige og medfødte sygdomme i Klinik for Sjældne Handicap er det hensigten at etablere en enhed for medfødte stofskiftesygdomme, der bl.a. varetager livslang behandling af nyfødte diagnosticeret i et samarbejde mellem Statens Serum Institut, Skejby Sygehus og RH.

Ønsket er desuden at opkvalificere behandlingen af voksne, etablere tværfaglige teams for flere grupper af handicap samt at styrke sygeplejefunktionen og det psykosociale tilbud.



Indsatsområder

- **Udvikle nye analyser til molekylær og cytogenetisk diagnostik, bl.a. af hæmatologiske sygdomme**
- **Udbygge det prænatale analysetilbud i samarbejde med Føtalmedicin**
- **DANAK-akkreditere alle laboratorier**
- **Styrke uddannelsen af læger i klinisk genetik**
- **Styrke udvikling og forskning i onkogenetik**
- **Etablere flere ph.d.-forløb på tværs af afdelingen**
- **Etablere en enhed for medfødte stofskiftesygdomme**
- **Udvide og styrke behandling af sjældne handicap, især hos voksne**
- **Oprette patientkoordinatorfunktion for indlagte forløb.**