

Høringssvar fra openEHR Norge:

«Meldingsprofil for svarrapportering av medisinsk-genetiske laboratorieanalyser».

Inkludering av individets genetiske variasjonsdata i pasientjournalen blir stadig viktigere for personalisert/presisjonsmedisin. OpenEHR Norge har aktivt deltatt i et internasjonalt samarbeidsprosjekt¹ for å standardisere arketyper (informasjonsmodeller) innen genetikk. Målet har vært å kunne dokumentere observasjoner og annotasjoner knyttet til mutasjoner som et resultat av en sekvenseringstest på en enhetlig måte i EPJ.

Dette prosjektet har resultert i utviklingen av 17 arketyper² innen genetikk, hvorav 12 allerede er publisert, dvs. disse arketyperne har gjennomgått fagfelleevaluering gjennom arketypehøringer både internasjonalt og nasjonalt.

I den forbindelse er openEHR Norge glade for at Direktoratet for e-helse arbeider med å etablere en standardisert og enhetlig måte å sende og motta prøvesvar innen genetikkdomenet. Dette vil gjøre det enklere å samhandle på tvers av alle aktører som er interessert i medisinsk-genetiske prøvesvar, både nasjonalt og internasjonalt.

openEHR mener at profilen i stor grad dekker formålet med å rapportere overordnede svar innen medisinsk-genetiske laboratorieanalyser. Det er også positivt at standarden presiserer muligheten for bruk av vedlegg.

Vi mener at prøvesvarene kunne være litt mer strukturert enn det som foreslås nå slik at det er lettere å hente inn resultatene i pasientjournaler og datavarehus på en strukturert måte. Basert på vår forståelse av meldingsstrukturen, ser det ut til at mye av informasjonen vil være «semistrukturert». Dette betyr at selv om det er definert strukturerte overskrifter for å identifisere temaene, kan informasjonen innenfor hvert tema presenteres som en lang ustrukturert tekst.

Et alternativ er å lage et kodeverk for en del av den aktuelle informasjonen. Dette ville tillate bruk av kodede verdier (TextCode) under klassen Tekstlig resultat (../TextResult/) for å ytterligere strukturere informasjonen. Eksempler på elementer som kunne ha vært presentert som kodet informasjon er nomenklatur, klassifisering av variant, genotype, penetrans, henvisningsgrunn og anbefalinger for oppfølging.

¹ «The openEHR Genomics Project» har medlemmer fra forskningsinstituttet CRS4 på Sardinia, Italia; HiGHmed-prosjektet i Tyskland; CINTESIS-gruppen i Porto, Portugal; BigMed-prosjektet i Norge, det nasjonale og internasjonale openEHR-programmet for klinisk modellering samt flere ressurser i det genetiske fagmiljøet i Norge.

Prosjektside: [Genomics information - openEHR Clinical](#).

Publisert artikkel fra prosjektet: <https://www.researchgate.net/publication/340253649>.

² Arketyper for genetikk:

- Internasjonal arketypebibliotek: [CKM - Project: Genomics](#),
- Nasjonalt arketypebibliotek: [arketyper.no - Prosjekt: Genetikk](#)

Overskriftene ser ut til å dekke behovet for gruppering av informasjonen, men det kan være hensiktsmessig å endre overskriften «Metode/MET» for å tydeliggjøre at denne seksjonen også inkluderer en beskrivelse av utførte tester. Vi foreslår å endre «@DN» teksten til for eksempel «Metode/utførte tester» for å gjøre dette mer presist.

Under beskrivelsen av innholdet i meldingen og «Aktuell informasjon» kan det være lurt å presisere at aktuell informasjon er veiledende og ikke nødvendigvis begrenset til forslagene i punktlisten. Alternativt, hvis listen er ment å være mer obligatorisk, kan man bruke samme tekst som under Tilleggsfunn: «Informasjon som kan inngå:» eller «Informasjon som bør inngå:».

Det kan også være hensiktsmessig å inkludere eksempler på XML-koding for informasjonselementene henvisningsgrunn/indikasjon (ReasonAsText), tekstsvar (TextResult) og analyser (Investigation) slik det er gjort i profilen for Patologi og Mikrobiologi.

Vi vurderer normering som anbefalt standard som hensiktsmessig.

Med vennlig hilsen
openEHR Norge

v/Liv Laugen
Koordinator, Nasjonalt Redaksjonsutvalg for Arketyper (NRUA)