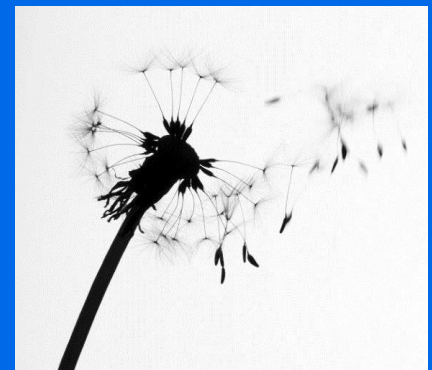


Svarrapport:

Medisinsk genetikk v1.4

Profil av Svarrapportering av medisinske tjenester
(HIS 80822:2014)



Tittel:

Svarrapport: Medisinsk genetikk v1.4
Profil av Svrrapportering av medisinske tjenester
(HIS 80822:2014)

Rapport nr:

HIS 1254 *høringsutkast* 2023

Utgitt av:

Direktoratet for e-helse

Kontakt:

postmottak@ehelse.no

Publikasjonen kan lastes ned fra:

www.ehelse.no

Innhold

Innledning.....	4
1. Formål og bruksområde	4
2. Normative referanser	4
3. Bruk av meldingen	5
4. Tekniske krav	6
4.1. Profil.....	6
4.2. Meldingsinformasjon.....	6
4.3. XML-skjema.....	6
4.4. Vedlegg.....	7
5. Bruk av XML-elementer	7
5.1. Obligatoriske elementer.....	7
5.2. Valgfrie elementer	8

Innledning

Standarden Svrrapportering av medisinske tjenester: Medisinsk genetikk (HIS nnnn:202n) er en profil av Svrrapportering av medisinske tjenester v1.4 (HIS 80822:2014) [1]. Profilen inneholder krav til hvordan standarden skal benyttes når helsepersonell sender svrrapportmelding innen området medisinsk genetikk.

1. Formål og bruksområde

Meldingen benyttes til å sendes svar på en utført laboratorieundersøkelse innenfor medisinsk genetikk til en rekvirent og/eller andre relevante mottakere.

2. Normative referanser

Følgende dokumenter er normativt referert i denne standarden. Disse er uunnværlige for anvendelsen av standarden.

- [1] Direktoratet for e-helse, «Svrrapportering av medisinske tjenester v1.4 (HIS 80822:2014)».
- [2] Direktoratet for e-helse, «Vedlegg til meldinger (HIS 1036:2011)».
- [3] Direktoratet for e-helse, «Bruk av standardene Rekvirering av medisinske tjenester og Svrrapportering av medisinske tjenester (HIS 1102:2014)».
- [4] Direktoratet for e-helse, «Bruk av laboratoriekodeverk i rekvirering og svrrapportering av medisinske tjenester (HIS 1101:2015)».

3. Bruk av meldingen

Ved bruk av meldingen gjelder følgende:

Sendes fra	Meldingen sendes fra virksomheten som har utført analysene
Sendes til	Meldingen sendes til virksomheten som har rekvirert undersøkelsene og andre virksomheter som har behov for svarrapporten
Obligatorisk innhold	<ul style="list-style-type: none">• Prøvemateriale• Analyse• Henvisningsgrunn/indikasjon• Resultat Aktuell informasjon:<ul style="list-style-type: none">○ Gen, variant/type endring○ Nomenklatur○ Referansesekvens○ Genotype (hetero/homo/hemi)○ Klassifisering av variant.○ Germline/somatisk/føtal osv.○ Laboratoriekode• Vurdering/tolkning Bakgrunnen for hvorfor og hvordan vurderingen/tolkningen av undersøkelsesresultatet er gjort. Aktuell informasjon:<ul style="list-style-type: none">○ Vurdering/tolkning av undersøkelsesresultatet, som for eksempel bakgrunnen for å ha vurdert en variant som normal, sykdomsgivende eller av usikker klinisk betydning○ Kommentarer til resultatet/tolkningen○ Videre oppfølging/utredning av pasient○ Penetrans
Innhold som kan følge med	<ul style="list-style-type: none">• Referanser Aktuelle referanser som er knyttet opp mot den faglige tolkningen/vurderingen av analyseresultatet. Aktuell informasjon:<ul style="list-style-type: none">○ Faglige retningslinjer som er fulgt○ Referanser som understøtter vurdering og resultat○ Familienummer

	<ul style="list-style-type: none"> • Metode All informasjon som er relevant for den gjennomførte undersøkelsen. Aktuell informasjon: <ul style="list-style-type: none"> ○ Hva er undersøkt (genpanel, gen, variant, fragment) ○ Metode og metodebegrensninger ○ Analysens sensitivitet ○ Referanser knyttet til metoden som er anvendt • Tilleggsfunn Genetiske resultater som ikke er direkte tilknyttet fenotypen pasienten undersøkes for, men som dukker opp gjennom den utførte analysen (ofte gjennom bredere analyser). Informasjon som kan inngå: <ul style="list-style-type: none"> ○ Utilsiktede funn ○ Farmakogenetiske varianter som ikke er rekvirert
--	--

4. Tekniske krav

4.1. Profil

Denne standarden er en profil av HIS 80822:2014. Kravene i HIS 80822:2014 gjelder med de begrensninger som følger av dette profildokumentet.

4.2. Meldingsinformasjon

Meldingstypen skal identifiseres i meldingens element Message/Type med følgende kodeverdi og tilhørende kodetekst fra kodeverk 8279 meldingens funksjon:

SVAR_LAB Svarrapport-Laboriemedisin

Angivelse av type svarrapport skal identifiseres i meldingens element Message/ServReport/MsgDescr med følgende kodeverdi med tilhørende kodetekst fra kodeverk 8202 Type laboriemelding:

MGEN Medisinsk genetikk

4.3. XML-skjema

Meldingen skal være en instans av følgende XML-skjema, med korrekt navnerom:

XML-skjema: svar-v1.4.xsd

Navnerom: <http://www.kith.no/xmlstds/labsvar/2012-02-15>

4.4. Vedlegg

EPJ-systemet skal kunne ta imot meldinger med vedlegg.

Vedlegg av filtypene pdf/a, jpeg og png er tillatt.

Et vedlegg skal overføres som en base64-encodet fil i henhold til Vedlegg til meldinger (HIS 1036:2011) [2].

5. Bruk av XML-elementer

Alle obligatoriske klasser og dataelementer i *Svarrapportering av medisinske tjenester v1.4* [1] skal være med i *Svarrapport medisinsk genetikk*.

Informasjon som er viktig for medisinsk genetikk er spesifisert i dette kapittelet. Meldingen kan inneholde flere opplysninger enn det som er spesifisert under.

5.1. Obligatoriske elementer

- **Prøvemateriale** oppgis tekstlig eller kodet i klassen *Analysert objekt (AnalysedSubject)*:
 - Kodet: `../AnalysedSubject/TypeCoded` med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8351 Prøvemateriale
 - Tekstlig: `../AnalysedSubject/Type`
- **Analyse** oppgis i klassen *Undersøkelse (Investigation)*, en forekomst per analyse:
 - Kode for analysen oppgis i *Identifikasjon av type undersøkelse (Id)* `../Investigation/Id` med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 7280 Norsk laboratoriekodeverk
 - Hvis analysen ikke har NLK-kode, kan lokal kode oppgis med kodeverk 8212 Uspesifisert laboratoriekodeverk (se [1] for beskrivelse)
 - Eventuell utdypende tekstlig beskrivelse oppgis i `../Investigation/Comment`
- **Henvisningsgrunn/indikasjon** oppgis i klassen *Begrunnelse for rekvisisjon (ReasonAsText)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8231 Type tekstsvar:
 - `../ReasonAsText/Heading/@V = "PROB"`
 - `../ReasonAsText/Heading/@DN = "Aktuell problemstilling"`
 - Henvisningsgrunn/indikasjon oppgis i `../ReasonAsText/TextResultValue`
- **Resultat** oppgis i klassen *Tekstlig resultat (TextResult)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8243 Type tekstsvar i tekstlig resultat i svarrapportering av medisinske tjenester:

- `../TextResult/Heading/@V = "FU"`
 - `../TextResult/Heading/@DN = "Funn og undersøkelsesresultater"`
- Tekstlig beskrivelse av resultatet av den genetiske analysen oppgis i `../TextResult/TextResultValue`
- **Vurdering/tolkning** oppgis i klassen *Tekstlig resultat (TextResult)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8243 Type tekstsvar i tekstlig resultat i svrappotering av medisinske tjenester:
 - `../TextResult/Heading/@V = "VU"`
 - `../TextResult/Heading/@DN = "Vurdering"`
 - Vurdering, tolkning og eventuelle anbefalinger om oppfølging oppgis i `../TextResult/TextResultValue`

5.2. Valgfrie elementer

- **Referanser** oppgis i klassen *Tekstlig resultat (TextResult)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8243 Type tekstsvar i tekstlig resultat i svrappotering av medisinske tjenester:
 - `../TextResult/Heading/@V = "REF"`
 - `../TextResult/Heading/@DN = "Referanser"`
 - Referanser oppgis tekstlig i `../TextResult/TextResultValue`
- **Metode** oppgis i klassen *Tekstlig resultat (TextResult)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8243 Type tekstsvar i tekstlig resultat i svrappotering av medisinske tjenester:
 - `../TextResult/Heading/@V = "MET"`
 - `../TextResult/Heading/@DN = "Metode"`
 - Metode oppgis i `../TextResult/TextResultValue`
- **Tilleggsfunn** oppgis i klassen *Tekstlig resultat (TextResult)*:
 - Kodet overskrift med kodeverdi og kodetekst fra kodeverk 8243 Type tekstsvar i tekstlig resultat i svrappotering av medisinske tjenester:
 - `../TextResult/Heading/@V = "TFU"`
 - `../TextResult/Heading/@DN = "Tilleggsfunn"`
 - Tilleggsfunn oppgis i `../TextResult/TextResultValue`