

Anvisning

**FÖRSLAG TILL UTREDNING OCH UPPFÖLJNING AV FAMILJER MED HYPERTROF KARDIOMYOPATI I SÖDRA SJUKVÅRDSREGIONEN KARDIOGENETISKT PM**Gäller för  
Klinisk genetik och biobank

LU

## Kardiogenetiskt PM

### Förslag till utredning och uppföljning av familjer med hypertrof kardiomyopati i Södra sjukvårdsregionen.

Klinisk genetik

Hjärt- och lungmedicin/Arytmi

Hjärt- och lungmedicin/Hjärtsvikt och klaff

**Bakgrund**

För att en familj ska vara aktuell för utredning vid den kardiogenetiska mottagningen, ska probandens diagnos vara fastställd, i detta fall hypertrof kardiomyopati (HCM). HCM är en dominant nedärvd sjukdom med variabel expressivitet och sannolikt nedsatt penetrans. Cirka 1 av 500 vuxna anses ha HCM; många dock med inga eller subkliniska symptom. Den molekylärgenetiska utredningen omfattar i dagsläget ett minimum av totalt gener, ofta större genpaneler och man upptäcker sjukdomsassocierade mutationer hos ca 40-60 procent av patienterna. Avsikten med den molekylärgenetiska analysen är att kunna erbjuda nära släktingar presymptomatisk diagnostik, klinisk kontroll och, när så är eller blir möjligt, eventuell förebyggande behandling, samt för att i framtiden sannolikt kunna använda resultatet för genotyp/fenotyp korrelationer och därmed förhoppningsvis mer individualiserad bedömning för familjen.

Nedanstående förslag till utredning och omhändertagande är upprättat efter ett konsensusmöte<sup>1</sup> mellan kardiologer och kliniska genetiker i Södra sjukvårdsregionen.

**Ansvarsfördelning mellan Klinisk genetik och en kardiologisk enhet:****Patientansvarig kardiolog***Genetisk screeninganalys*

På alla patienter som fått diagnosen hypertrof kardiomyopati bör man överväga att genomföra molekylärgenetisk analys. I dessa fall skickas perifert blod i EDTA-rör (7 ml) till Klinisk genetik med för ändamålet speciellt framtagna remiss

(<http://vardgivare.skane.se/vardriktlinjer/laboratoriemedicin/#30598>). För provtagning (inklusive faktura) av probanden svarar behandlande kardiolog på hemortskliniken, efter att ha lämnat noggrann information till patienten om betydelsen av sjukdomens ärftlighet för övriga familjemedlemmar.

*Remiss till kardiogenetisk mottagning*

Alla molekylärgenetiskt analyserade probander (patienter), med identifierad mutation eller oklar variant med behov av fördjupad diskussion med genetiker, erbjuds remiss till den kardiogenetiska mottagningen. Remissen utfärdas av patientansvarig kardiolog. Då det ofta är släktingar som är mest berörda av informationen som ges vid mottagningsbesöket, skall patienten informeras om att även släktingar med fördel kan delta i detta första besök.

<sup>1</sup> Genetiska kliniken, Lund : Catarina Lundin, Maria Soller, Nina Larsson., David Gisselsson, Ulf Kristoffersson; Hjärt-lungdivisionen, Lund: Pyotr Platonov, Björn Ekmeahag, Eva Hertervig, Ulf Thilén; Barnkardiologi, Lund: Göran Wettrell; Kardiologiska kliniken, Malmö: Tord Juhlin, Gordana Tasevska; Hjärtcentrum, Karlskrona: Malin Persson.

Anvisning

**FÖRSLAG TILL UTREDNING OCH UPPFÖLJNING AV FAMILJER MED HYPERTROF KARDIOMYOPATI I SÖDRA SJUKVÅRDSREGIONEN KARDIOGENETISKT PM**

Gäller för

Klinisk genetik och biobank

LU

*Klinisk uppföljning*

Hos patienter där ingen sjukdomsorsakande mutation har identifierats, och där familjen därför i allmänhet inte remitteras till kardiogenetisk mottagning, initieras den kliniska kontrollen av förstegradssläktingar via patientens kardiolog på hemortskliniken.

Det kliniska uppföljningsprogram som bör tillämpas för friska släktingar följer de internationella konsensus som finns publicerade inom området. Kontroller avser såväl identifierade asymptomatiska förstegradssläktingar till probanden där mutationsanalys ej varit möjlig/mutation ej påvisad, som asymptomatiska personer med identifierad mutation.

**Klinisk genetik***Mottagningsbesök till kardiogenetisk mottagning:*

Vid mottagningsbesöket upptas familjehistoria och familjens pedigree kartläggs; innebörden för familjen/probanden av den ärftliga sjukdomen går igenom och de informeras om möjligheter för kliniska uppföljningsprogram och presymptomatisk genetisk analys.

*Presymptomatisk genetisk analys:*

All presymptomatisk genetisk diagnostik utförs via den kardiogenetiska mottagningen och provsvar lämnas ut enbart via denna mottagning. Analysen förutsätter att en sjukdomsorsakande mutation är identifierad hos probanden (fynd av oklar variant kan primärt ej användas för presymptomatisk analys). Eftersom klinisk kontroll kan bli aktuell även hos barn, kan presymptomatisk genetisk diagnostik vara aktuell även för dessa. Försiktighetsprincipen är mycket viktig i dessa fall.

*Utremittering från kardiogenetisk mottagning till en kardiologisk enhet:*

Friska släktingar till proband med diagnosen HCM, som kommer till den kardiogenetiska mottagningen och där det bedöms vara indicerat med klinisk uppföljning (se nedan), remitteras av klinisk genetiker till respektive kardiologisk enhet. Det är här av stort värde att ett nätverk av intresserade kardiologer etableras i regionen.

Detta PM skall utvärderas och uppdateras senast 2021-12-31

## Dokumentansvariga:

Catarina Lundin, Klinisk genetik

Pyotr Platonov, Hjärt- och lungmedicin/Arytmi

## Godkänt:

Maria Soller, Verksamhetschef, Klinisk genetik

Ole Hansen, Verksamhetschef, Hjärtsvikt och klaffsjukdom

Johan Brandt, Verksamhetschef, Hjärt- och lungmedicin/Arytmi