

Anvisning

FÖRSLAG TILL UTREDNING OCH UPPFÖLJNING AV FAMILJER MED HYPERTROF KARDIOMYOPATI I SÖDRA SJUKVÅRDSREGIONEN KARDIOGENETISKT PMGäller 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 genetiska förändringar 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 från början upprättat efter ett konsensusmöte¹ mellan kardiologer och kliniska genetiker i Södra sjukvårdsregionen.

Ansvarsfördelning mellan Klinisk genetik och en kardiologisk enhet:*Molekylärgenetisk utredning av patient med HCM*

På alla patienter som fått diagnosen hypertrof kardiomyopati eller där genetisk utredning är av relevans för att fastställa diagnosen, skickas 1-2 rör perifert blod i EDTA-rör (7 ml) till Klinisk genetik med för ändamålet speciellt framtagen remiss ([Laboratoriemedicins remisser och blanketter - Vårdgivare Skåne \(skane.se\)](#)). För provtagning (inklusive faktura) av probanden svarar behandlande kardiolog, efter att ha lämnat noggrann information till patienten om betydelsen av sjukdomens ärftlighet.

Om utredningen visar att patienten är mutationsbärare, erbjuds patienten (familjen) remiss för genetisk information och vägledning på den kardiogenetiska mottagningen, Genetiska kliniken, Lund. Då det ofta är släktingar som är mest berörda av informationen som ges vid mottagningsbesöket, skall patienten informeras om att förstegradssläktingar som önskar egen information kan kontakta Genetisk mottagning via 1177.se.

Klinisk uppföljning

¹ 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 PMGäller för
Klinisk genetik och biobank

LU

Hos patienter där ingen sjukdomsorsakande genetisk förändring 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 regelbundna kliniska uppföljningsprogram som bör tillämpas för friska släktingar följer de internationella dokument som finns publicerade inom området. Kontroller avser även identifierade asymptomatiska förstegradssläktingar till probanden där mutationsanalys ej varit möjlig/mutation ej påvisad, samt asymptomatiska personer med identifierad mutation. Med asymptomatisk menas i detta sammanhang avsaknad av både symptom och kliniska fynd.

Klinisk genetik:*Besök till kardiogenetisk mottagning*

Vid mottagningsbesöket upptas familjehistoria och familjens släkträd kartläggs; innebörden för familjen/probanden av den ärftliga sjukdomen går igenom och de informeras om möjligheter för kliniska uppföljningsprogram. Friska släktingar till proband med molekulärgenetiskt utredd HCM, som kommer till den kardiogenetiska mottagningen och där det bedöms vara indicerat med klinisk uppföljning (se ovan), remitteras av klinisk genetiker till respektive kardiologisk enhet med specialintresserad kardiolog.

Presymptomatisk genetisk analys

Presymptomatisk analys innebär genetisk analys av friska släktingar till patient med genetiskt fastställd HCM. All presymptomatisk genetisk diagnostik utförs först efter att individen fått genetisk vägledning, vilket med fördel kan ske via genetisk mottagning. I vissa fall väljer specialintresserade kardiologer att testa individer presymptomatiskt och det är då av stor vikt att genetisk vägledning erbjudits innan sådant prov tas. Analysen förutsätter att en sjukdomsorsakande genetisk förändring är identifierad i familjen (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 dem. Försiktighetsprincipen är mycket viktig i dessa fall.

Detta PM skall utvärderas och uppdateras senast 2025-12-31

Dokumentansvariga:

Maria Hellberg, Klinisk genetik

Catarina Lundin, Klinisk genetik

Pyotr Platonov, Hjärt- och lungmedicin/Arytmi