



Årsberättelse 2026



Arbetsgruppen för Kardiogenetik

Medlemmar

Pyotr Platonov, ordförande	Lund
Pia Dahlberg	Göteborg
Maja Eriksson Östman	Örebro
Magnus Forsgren, webansvarig	Falun (länssjukhus)
Ivana Haby	Stockholm (KS)
Varvara Kommata	Uppsala
Björn Pilebro	Umeå
Raffaele Scorza	Stockholm (SÖS/länssjukhus)
Anneli Svensson, tidningsansvarig	Linköping
Sara Jonsson, adjungerad	Umeå (Barnkardiologi)
Maria Mannila, adjungerad	Stockholm (Klinisk genetik)

Bakgrund

Arbetsgruppen för Kardiogenetik har sitt ursprung i det Svenska Kardiogenetiska nätverket. Den bildades under hösten 2023 med syfte att leda utvecklingen av det snabbt växande kardiogenetiska området inom kardiologföreningen, utbilda föreningens medlemmar och medverka i utveckling och framställning av riktlinjer som gäller ärftliga hjärtsjukdomar. Arbetsgruppen har för avsikt att samarbeta med andra arbetsgrupper inom SvKF (ffa HRG, Hjärtsvikt och Preventiv kardiologi) samt utanför SvKF med bl.a. Svensk barnkardiologisk förening, och Svensk förening för Klinisk genetik och Nationellt kardiomyopatinätverk.

Verksamhet under året

Styrelsemöten

Arbetsgruppen har sedan föregående årsmöte sammanträtt fysiskt vid lunch-lunch-möte 28-29 november 2025 och heldagsmöte på SLS i Stockholm 12 mars

2026. Därutöver har fyra möten hållits via zoom (17 december 2025, 28 januari 2026, 20 maj 2026 och 24 september 2026). Nästa internat planeras 21-22 oktober 2026 på Trolleholms slott.

Utbildningsaktiviteter

- Fortbildningsdagarna i kardiologi

Arbetsgruppen deltog i Fortbildningsdagarna i kardiologi i Stockholm 5-6 februari med en session kring de nya riktlinjerna om graviditet hos kvinnor med ärftliga hjärtsjukdomar: "Graviditet och förlossning vid ärftlig hjärtsjukdom – vad säger ESC rekommendationerna" (Anneli Svensson och Pia Dahlberg)

- Kardiovaskulära vårmötet 2026

Arbetsgruppen skickade fem symposieförslag till Kardiovaskulära vårmötet 2026 varav två blev accepterade ("Genetics for dummies" och "Thorakal familjär aortasjukdom") och mycket välbesökta.

- Planering av Nordic-Baltic Cardiology Congress

Under 2026 har Arbetsgruppen aktivt deltagit i förberedande arbete kring NBCC 2027 som äger rum 14-16 april i Göteborg. Fem symposieförslag med internationella föreläsare lämnades in varav två är inkluderade i programmet

Svensk kardiologi

I Svensk Kardiologi nr 4 2025 bidrog AKG med en rapport från ett välbesökt och mycket uppskattat symposium om plötslig hjärtdöd i Lund 27 november 2025, med internationellt mycket kända namn bland föreläsarna. Vi skrev också en artikel om genetisk vägledning under rubriken "Genetisk vägledning kan alla ge!", med syftet att ge konkret information om vad som ska tas upp och tips om hur det kan göras. Syftet var att även den som är ovan vid att diskutera dessa frågor ska våga börja ta sådana samtal – antalet patienter det gäller kommer bara att fortsätta att öka.

I det första numret 2026 fortsatte vi artikelserien med "Genetisk utredning vid ärftlig hjärtsjukdom: indikationer, klinisk nytta och potentiella risker". Genetisk utredning är alltmer vanligt förekommande, och ett kraftfullt men också komplext verktyg. Rätt använt kan det förfina diagnostik, möjliggöra

individualiserad behandling och effektivisera familjeutredning. Samtidigt gäller det att ha ett selektivt och fenotypstyrt arbetssätt för att undvika feltolkningar och oönskade konsekvenser.

I årets andra nummer sammanfattade vi ESC:s uppdaterade riktlinjer från 2025 avseende graviditet och förlossning vid ärftlig hjärtsjukdom, en artikel som byggde på den presentation av samma ämne som vi hållit på Fortbildningsdagarna. Slutsatserna var att vikten av individuella fortlöpande/återkommande bedömningar lyfts då evidensläget fortsatt är begränsat för flera av dessa sjukdomar, men starkast betoning läggs på multidisciplinärt omhändertagande, strukturerad risk-klassificering och genetisk vägledning – såväl före som under och efter graviditeten.

Pågående arbete med riktlinjer inom kardiogenetik

Under det gångna året har AKG fortsatt arbetet med uppdatering av befintliga riktlinjer inom kardiogenetik: "Utredning av anhöriga vid familjär hjärtsjukdom utan identifierad genetisk orsak" och "Plötslig död hos unga: PM för Klinisk och molekylärgenetisk screening av familjemedlemmar". De uppdaterade dokumenten är publicerade på SvKFs web sida (Arbetsgrupper-> Kardiogenetik -> Kliniska råd).

Följande nya vägledande dokument kring olika delmoment i kardiogenetiska utredningar har skapats och publicerats på SvKFs web-sida (Arbetsgrupper-> Kardiogenetik -> Kliniska råd):

- Genetisk utredning av indexpatient vid misstänkt ärftlig hjärtsjukdom
- Familjeutredning, genetisk anlagsbärartestning av anhöriga
- Genetisk vägledning

Registerarbete

Arbetsgruppen arbetar nära det Svenska Nationella Kardiogenetikregistret (SNKR), Pyotr Platonov är ordförande i registret och registerhållare för SNKR. Emil Hagström är ansvarig för den, i skrivande stund enda, aktiva FH-delen av registret. Flera av arbetsgruppens medlemmar ingår i registrets arbetsgrupp (motsvarande styrgrupp) samt deltar i de diagnosarbetsgrupper som ansvarar för

utveckling av sjukdomsspecifika moduler för kardiomyopatier, aortasjukdomar och jonkanalsjukdomar.

Under år 2026 har en pilotversion av jonkanalsjukdoms-modul skapats och testats, och öppnas för registrering av patienter med långt QT-syndrom 1 oktober 2026.

Samarbete med Rättsmedicinalverket och Rättsgenetik

Eftersom en betydande del av utredningarna av plötsliga hjärtdödsfall sker i Rättsmedicinalverkets (RMV) regi står samarbete med RMV/Rättsgenetik högt på AKG:s agenda. Som ett första steg i den riktningen arrangerade medlemmar från AKG den 16 april 2026 ett fysiskt möte med en arbetsgrupp inom Rättsgenetik i Linköping. Under mötet diskuterades gällande rutiner inom RMV respektive hälso- och sjukvården, de lagar och förordningar som reglerar informationsflödet, samt nästa steg för att främja samarbetet mellan klinisk genetik, kardiologi och rättsgenetik/RMV.

AKG har också inlett ett arbete med att ta fram underlag om antalet plötsliga hjärtdödsfall i de olika regionerna. Syftet är att uppskatta mörkertalet, det vill säga antalet fall där den rättsmedicinska utredningen identifierar en potentiellt ärftlig orsak till hjärtdöden men där familjemedlemmarna aldrig kommer i kontakt med sjukvården.

Ett uppföljande möte med bredare representation från de olika professionerna planeras under 2027.

För arbetsgruppen i Kardiogenetik, 2026-09-28

Pyotr Platonov, ordförande