Genetisk vägledning

Målgrupp

Kardiologer, barnkardiologer, kliniska genetiker och andra som träffar patienter med kardiogenetiska sjukdomar

Syfte

Stöd och vägledning i när och hur genetisk vägledning bör genomföras hos patienter med potentiellt ärftlig hjärtsjukdom

Definition

Genetisk vägledning är en process som syftar till att stödja patienter och deras familjer i att förstå de medicinska och psykosociala konsekvenserna av ärftliga hjärtsjukdomar, oftast inför ställningstagande för vidare genetisk utredning. Den bör utföras av vårdpersonal med särskild kompetens, oavsett om genetisk utredning övervägs eller inte.

Pre-test genetisk vägledning

1. Systematisk genomgång av familjeanamnesen (ev. släktträdet).
2. Information om ärftliga sjukdomar med fokus på aktuell fenotyp, nedärvningsmönster.
3. Potentiella implikationer beroende av utfall vid genetisk analys:
    a. För patienten.
    b. För familjemedlemmar – informera om behov av hjärtundersökningar som led familjeutredningen samt om gången vid klinisk screening (dvs kontrollprogram) och genetisk kaskadscreening (dvs anlagsbärartestning) vid positiv gentest.
4. Information om försäkringsfrågor vid intresse*.
5. Psykologiskt stöd vid behov.

Post-test genetisk vägledning

1. Information om utfall av gentest (vad betyder positiv/ negativ gentest, variant av oklar signifikans) och dess klinisk betydelse (implikationer för diagnosen, prognosen, riskvärdering, livsstilsförändringar).
2. Information om klinisk betydelse av resultat för familjen och lägga upp en plan för kontrollprogram (vilka anhöriga kommer att bli aktuella för kontroll och i vilken ordning, vilken typ av kontroll - genetisk och/ eller klinisk som kommer att erbjudas).
3. Information om behov av regelbunden uppdatering/ omvärdering av gentester, eventuellt omklassificering av varianter.
4. Information om försäkringsfrågor vid intresse*.
5. Psykologiskt stöd vid behov.
6. Information om utredningsstrategier av barn/ framtida barn.

*Vad säger lagen?

Lag (2006:351) om genetisk integritet

Syftet med lagen är att värna den enskilda människans integritet.
Försäkringsbolag får ej efterfråga genetisk information:

- Aldrig för barn
- Endast för vuxna där engångsbelopp överstiger 30 prisbasbelopp eller periodisk ersättning överstiger fyra prisbasbelopp per år

Sammanställt av:

Cecilia Gunnarsson (Linköpings universitetssjukhus, Linköping)
Ivana Haby (Karolinska universitetssjukhus, Stockholm)
Varvara Kommata (Akademiska sjukhuset, Uppsala)
Maria Mannila (Karolinska univiersitetssjuhuset, Stockholm)