



Arbetsgrupp Kardiogenetik

Möte nr 3 - 2025



Protokoll

Datum / tid: 2 juni 2025, kl 15.00-16.30

Plats: Zoom, <https://lu-se.zoom.us/my/pyotr.platonov>

Närvarande: Pyotr Platonov (ordf), Raffaele Scorza, Anneli Svensson, Varvara Kommata, Magnus Forsgren, Maja Eriksson Östman, Ivana Haby, Pia Dahlberg, Emil Hagström, Sara Jonsson (barnkard-rep, deltog under första delen av mötet), Maria Mannila (klinisk genetik-rep, deltog under första delen av mötet).

Frånvarande: Björn Pilebro

1. **Mötet öppnas.**
2. **Godkännande av föregående mötesprotokoll och mötets agenda.**
3. **Val av mötessekreterare (Pia) och justerare (Raffaele och Maja Eriksson Östman)**
4. **Arbete med AKG-profil (uppdatering)**
 - Loggan: Den blågula loggan är klar och kan användas. Finns i en högupplöst version som PP mailar ut.
 - Web-sida: Bilderna ligger uppe. Magnus ska komplettera med länk till Kardiomyopati dagarna i oktober och länk till SCD-mötet i Lund i november. Båda Mkon.
5. **AKG deltagande i konferenser/utbildningstillfällen**
 - HRG utbildningsdagar: Två tillfällen i höst, 15/10 och 19/11. Ett block om kardiogenetik: Ovanliga och/eller genetiska orsaker till SCD. Uzmaa, Anneli och Pyotr föreläser.
 - Kardiomyopatinätverkets utbildningsdagar. Dessa dagar hålls i Göteborg i oktober. Inbjudan har gått ut via svenska kardiologföreningen. Pyotr, Anneli och Pia deltar. Kardiomyopati: Update 2025
 - Endorsement till Symposium om plötslig död (27/11, Lund). AKGs logga ska läggas till. Flera från arbetsgruppen planerar att delta på plats. Ingen digital medverkan är möjlig.
6. **Svensk Kardiologi:**

Anneli och Cecilia Gunnarsson skriver på en text med deadline nu i dagarna. Texten handlar om genetisk analys, en typ av "genetics for dummies".

 - Anneli är kontaktperson för "tidskrifter", man får gärna ta kontakt om man vill skriva något.

7. Pågående arbete med riktlinjer inom kardiogenetik

- **Kliniska råd om handläggning av familjer med negativa genetiska fynd** (PD/AS/MEÖ) Dokumentet är nu färdigt för en remissrunda i AKG. Dokumentet kommer att läggas på Google Drive. Kommentarer kan skrivas. Ändringar i dokumentet bör inte göras på Drive, då man inte kan följa "spåra ändringar" i PowerPoint. Dokumentet ska därefter ut på remiss i Nätverket. Kommer att publiceras på Kardiologföreningens hemsida. På klinisk genetiks hemsida ligger just nu inte en länk utan ett pdf-dokument. Detta måste ändras vid publicering.
- **Nationellt PM om familjeutredning**
 - i. Probandutredning: Arbetet fortgår. En slutversion kommer snart att skickas ut på remiss i arbetsgruppen (IH, VK, CG/MM).
 - ii. Familjeutredning genpositiva: Arbetet pågår (SJ, CG och BP).
 - iii. Handläggning av oväntade dödsfall: Arbetet fortgår. PP presenterar förslag till flödesschema. Åldersgränsen höjs från 35 till 50 år. I flödesschemat trycks på vikten av att säkra vävnadsprover. Vi diskuterar rutan i flödesschemat " Misstanke om ärftlig hjärtsjukdom" och föreslår ett byte till "Misstanke om ärftlig sjukdom. Ex kardiomyopati, aortasjukdom eller ärftlig lipidsjukdom". (PP/RS)
- **PM handläggning av graviditet/förlossning hos kvinnor med LQTS**
 - i. Avvaktar tills efter ESC (behåller på agendan)
- **Samarbete med RMV kring utredning av SCD (PP)**
 - i. **Kontaktpunkt inom klinisk kardiologi/genetik?**

Rapport från möte med RMV. RMV vill ha en formulering i sina svar som de lämnar över till polisen, i vilka det ska framgå att det finns misstanke om ärftlig sjukdom och information om vart anhöriga ska vända sig. Diskussion om detta. Ska AKG ha en dialog med GD för RMV? Dialog med Eva Rudd? Funderingar kring om man kan begära ut de fall där genetisk utredning har gjorts för att se om det föranlett några sjukvårdskontakter och åtgärder. PP kollar upp om detta är möjligt.
- **Patientinformationer - ej diskuterat vid mötet**
 - i. ARVC Pyotr
 - ii. HCM Raffaele
 - iii. DCM Anneli o Pia
 - iv. CPVT Ivana
 - v. Brugada Ivana
 - vi. Aorta Maja

3

- | | |
|-----------------------------------|-----------------|
| vii. LQTS | Pia |
| viii. FH | Emil |
| ix. SCD/plötsligt hjärtstopp (ny) | Barbara + Pyotr |

8. Besvarande av remisser inom området

- Inga inkomna (PP)

9. Övriga frågor

10. Övriga frågor

- Kontakt med andra grupper/organisationer
 - i. Svensk Thoraxkirurgisk förening (Maja)
 - ii. Svensk Förening för Allmänmedicin (Magnus)

11. Nästa möte: Zoom 3/9 kl 15-16.30

12. Mötet avslutas.

Vid tangenterna

Ordförande

Pia Dahlberg

Pyotr Platonov

Justeras

Raffele Scorza