



Familjeutredning, genetisk anlagsbärartestning av anhöriga

Målgrupp

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

Syfte

Stöd och vägledning i när och hur familjeutredning bör genomföras hos familjer med ärftlig hjärtsjukdom.

Bakgrund

När en sjukdomsorsakande genetisk förändring (variant) identifierats hos en patient med diagnostiserad ärftlig hjärt-kärlsjukdom (proband) kan det vara aktuellt att erbjuda anhöriga presymtomatisk genetisk analys, så kallat anlagsbärartest. Detta innebär att friska släktingar erbjuds genetisk testning avseende den aktuella varianten. Syftet med denna testning är att identifiera individer med ökad risk för sjukdomsutveckling och/eller plötslig död som kan vara betjänta av riktad klinisk uppföljning.

De flesta ärftliga hjärt-kärlsjukdomarna har ett autosomt dominant nedärvningsmönster. Detta innebär att alla förstagrads släktingar (föräldrar, syskon eller barn) kan erbjudas anlagsbärartest. Vid konstaterat bärarskap hos en förstagrads släkting kan genetisk testning erbjudas vidare till den personens förstagrads släktingar. Detta förfarande kallas kaskadscreening.

Genomförande

Probanden ansvarar för att information kring sjukdomen når sina släktingar eller att dessa sätts i kontakt med utredande enhet. All presymtomatisk genetisk diagnostik ska vara frivillig och föregås av genetisk vägledning direkt till individen som ska testas, och/eller till vårdnadshavare i de fall individen är under 18 år.

När det gäller personer under 18 år tar föräldrarna det formella beslutet men äldre barn (från ca 13 år men senast vid 15 års ålder) ska tillfrågas själva. Vissa kardiogenetiska sjukdomar ger få eller inga symtom tidigt i barndomen och man kan i dessa fall i samråd med vårdnadshavare vänta med utredningen tills barnet är gammalt nog att själv ta ställning till om utredning ska göras.

Genetisk vägledning utförs med fördel via en specialiserad kardiogenetisk mottagning. Vid utredning av barn bör barnkardiolog kopplas in. Vid den genetiska vägledningen bör den i familjen förekommande sjukdomens kliniska bild, nedärvningsmönster, penetrans och expressivitet beskrivas så att familjemedlemmar kan ta ett välgrundat individuellt beslut om genetisk utredning.



Klinisk uppföljning som alternativ till genetisk utredning

Förstegradssläktingar som inte vill utredas genetiskt ska erbjudas klinisk kontroll och/eller uppföljningsprogram utifrån aktuella rekommendationer.

Checklista familjeutredning

Ta ställning till om remiss skall/kan skickas till kardiogenetisk mottagning för familjeutredning. Det som ska ingå i familjeutredning är:

1. Kartläggning av familjen – upprätta ett **familjeträd** utifrån anamnes.
2. Kontakta via probanden förstegradssläktingar, inhämta **samtycken** före uppgifter hämtas från familjemedlemmars journaler.
3. Finns förstegradssläktingar <18 års ålder – kontakta barnkardiolog.
4. **Genetisk vägledning** ges innan anlagsbärartest erbjuds.

Sammanställt av:

Björn Pilebro, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå
Cecilia Gunnarsson, Linköpings universitetssjukhus, Linköping
Sara Jonsson, Norrlands Universitetssjukhus, Umeå

Godkänd av Arbetsgruppen för kardiogenetik vid Svenska kardiologföreningen (AKG)
2025-10-23