

Genetisk utredning av indexpatient vid misstänkt ärftlig hjärtsjukdom

Syfte

Att ge stöd och vägledning avseende om, när och hur genetisk utredning bör genomföras vid potentiellt ärftlig hjärtsjukdom.

Bakgrund

Genetisk utredning syftar till att identifiera en sjukdomsorsakande genetisk variant för att möjliggöra familjeutredning och anlagsbärartestning. Vissa genetiska fynd kan dessutom bidra till ökad diagnostisk precision samt ha prognostiska och terapeutiska implikationer. Detektionsgraden av sjukdomsorsakande varianter varierar mellan cirka 5 och 80 procent beroende på diagnos, vilket innebär att ett negativt genetiskt test inte kan utesluta en klinisk diagnos.

När bör genetisk utredning erbjudas?

1. Vid kliniskt fastställd diagnos förenlig med potentiellt ärftlig hjärtsjukdom.
2. Vid stark misstanke om ärftlig hjärtsjukdom, där adekvat klinisk utredning har genomförts.
3. Genetisk utredning ska inte användas i syfte att utesluta en klinisk diagnos. Svårbedömda fall bör diskuteras med expert inom området.

Första kontakt

1. Noggrann familjeanamnes (släktträd om möjligt).
2. Beslut om genetisk analys* i samråd med patienten efter information och pre-test genetisk vägledning.

** För att möjliggöra korrekt val av genetisk analys och adekvat tolkning av resultatet ska laboratorieremissen innehålla relevanta uppgifter om patientens fenotypiska fynd och kliniska diagnos samt ärftlighetsanamnes. Uppgifter om familjemedlemmars fenotyp och eventuella diagnoser bör anges när sådana finns tillgängliga.*

3. Hjärtundersökningar av förstagsradssläktingar bör övervägas i väntan på genetiskt analysvar, särskilt vid stark misstanke eller allvarlig fenotyp hos indexpatienten.

Uppföljande kontakt - återkoppling och uppföljning av genetisk analys

Analysresultatet ska återkopplas till patienten, som bör erbjudas post-test genetisk vägledning.

Implikationer beroende av utfall vid genetisk analys:

1. **För patienten:** betydelse för diagnos, prognos och riskstratifiering för plötslig hjärtdöd, dvs. klinisk handläggning och uppföljning.
2. **För familjemedlemmar:** information om behov av hjärtundersökningar som del av familjeutredning samt om principerna för klinisk screening (kontrollprogram) och genetisk kaskadscreening i form av anlagsbärartestning vid påvisad patogen eller sannolikt patogen variant.

Sammanställt av:

Cecilia Gunnarsson, Linköpings universitetssjukhus, Linköping

Ivana Haby, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

Varvara Kommata, Akademiska sjukhuset, Uppsala

Maria Mannila, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm

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