

Familjemottagning för ärftliga hjärtsjukdomar



Center för Kardiovaskulär Genetik
Umeå

A.Rydberg Prof Ped Card
Centre for Cardiovascular Genetics
Umeå University Hospital
Sweden

Ärftliga kardiovaskulära sjukdomar

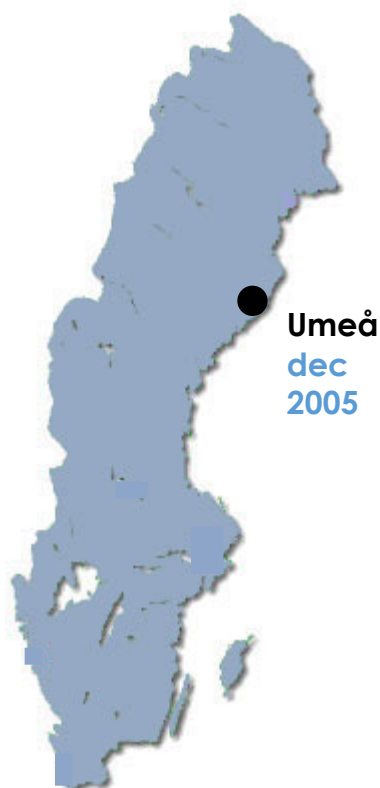
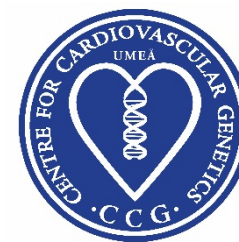
- Drabbar hela familjen/släkten
- Olika strategier i olika åldrar
- Viktigt att identifiera mutationsbärare



familjecentrerad
screening och rådgivning

Familjemottagning

Centre for Cardiovascular Genetics



en proband
en familj
2-4 generationer
2- >22 personer



klinisk genetiker
barnkardiolog
Vuxenkardiolog
internmedicinare
koordinator
dietist
kurator

HCM/DCM

hypertrof/dilaterad
kardiomyopati

LQTS

lång QT syndrom

FH

familjär hyper-
kolesterolemi

FAAD

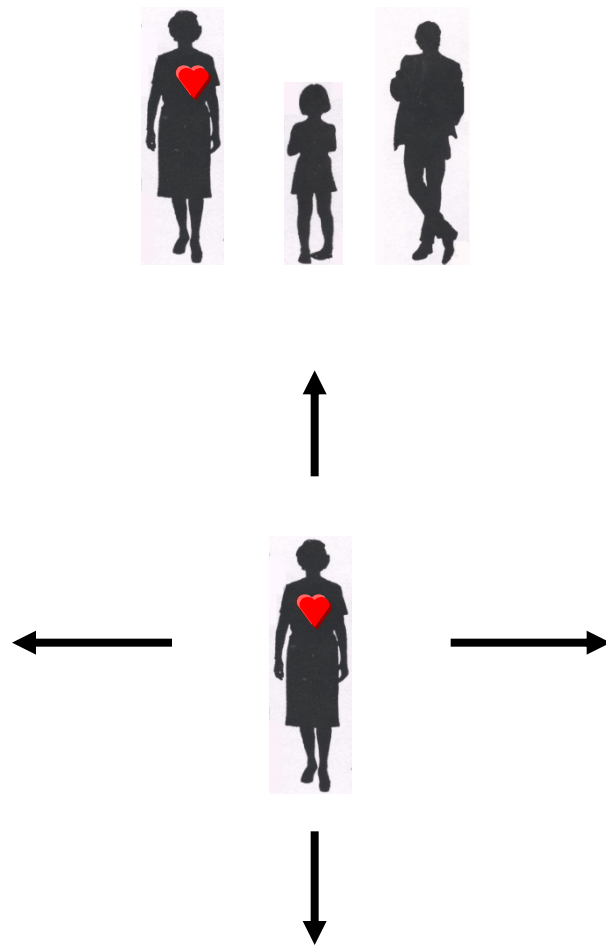
familjär aorta
aneurysm/dissektion

FAP

familjär amyloidos
med polyneuropati

Familjemottagning

kaskad screening





Genetisk vägledning

Syfte: Vägleda proband och anhöriga att fatta autonomt beslut om genetisk testning

- Tvåvägskommunikation
- Värdenetrål



Genetisk vägledning- vad ingår?

- Information om ärftlighet, penetrans, variabel expressivitet
- Släktträd, hur ser familjehistorien ut?
- Riskbedömning för den sökande
- Vilka släktingar berörda? Hur informera?
- Möjlighet till gentest/presymtomatisk testning
- Behandling, förebyggande åtgärder och kontrollprogram
- Lagen om genetisk integritet och försäkringar



Genetisk vägledning – varför?

- Friska personer med ärftlig sjukdom i familjen
- Risk att utveckla sjukdom och föra anlaget vidare till sina barn
- Vill man veta att man kanske kommer att bli sjuk någon gång i framtiden?
- Vill man sprida information i släkten?



Vägledning inte rådgivning!

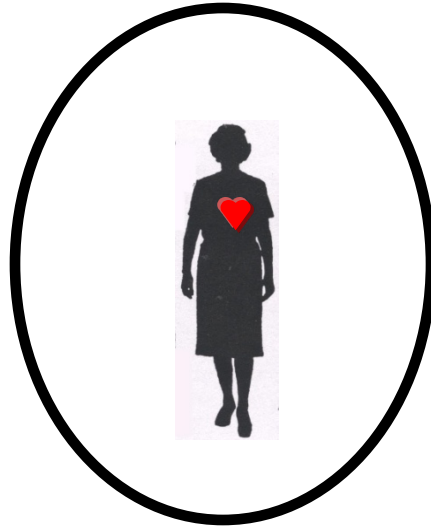
- Förmedla alternativ som individen själv kan värdera och sedan fatta ett beslut som känns rätt
- Information om vilka alternativ som finns
- Finns inget rätt eller fel
- Inga rekommendationer
- Vetskap om allvarlig sjukdom i familjen kan vara tung att bära



Leva med genetisk risk

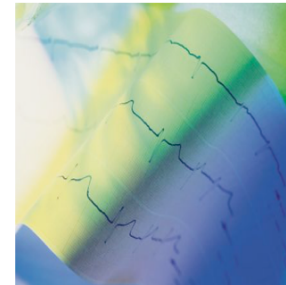
- Risk att insjukna, risk att ens barn ärvt sjukdomen och insjuknar
- Hot om för tidig död
- Skuld och överlevnadsskuld
- Ångest, depression
- Bör hanteras!





Familjemottagning

- klinisk undersökning
- EKG, ekokardiografi etc
- genetisk analys

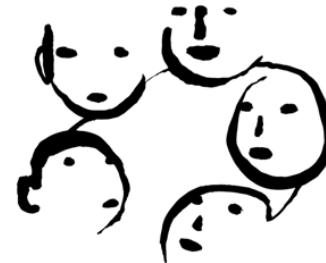


Familjemottagning

Information

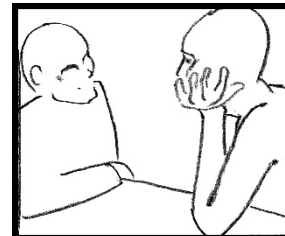
Hela familjen : 2-4 generationer

- generell och specific LQTS information och genetisk vägledning



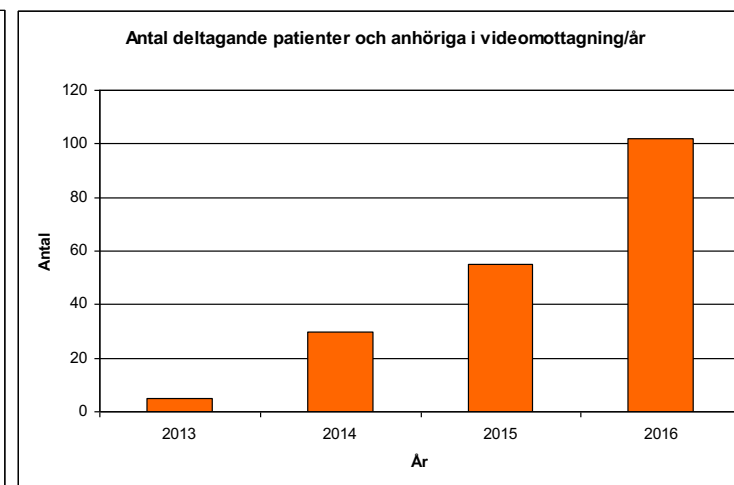
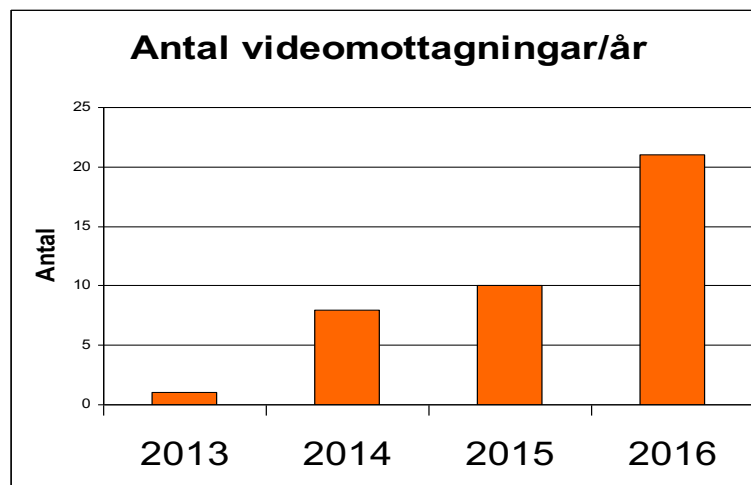
Individuellt :

- genetisk vägledning och rekommendationer om livsstil och behandling





Familjemottagning på distans telemedicin



Utvärdering – enkät av familjecentrerad mottagning för ärftliga kardiovaskulära sjukdomar

- Pågående utvärdering..
- F.n- 106 analyserade svar
- VAD TYCKTE DU OM FAMILJEMOTTAGNINGEN ?

Mycket värdefull	55%
Värdefull	43%
Varken eller	2%
- HADE DU FÖREDRAGIT ENSKILD INFORMATION ?

Nej	95%
Ja	5%
- SKULLE DU REKOMMENDERA ANDRA ATT DELTA I EN FAMILJEMOTTAGNING

Ja	97%
Vet inte	3%

Värdet av en familjecentrerad mottagning

Kliniskt

- Generell/specifik **information** och genetisk **vägledning**
- Av stort **värde** för familjerna
- Ökad **detektionsgrad** av mutationsbärare
- Möjlighet till tidig **presymptomatisk** diagnos och allmänna **råd**
- Underlättar introduktion av förebyggande **behandling**

Forskning

- Möjliggör forskning på monogena sjukdomar
- Identifierar mutationer – **mutationsspektrum**
- Möjliggör **genotyp/fenotyp** studier

