



Arbetsgrupp Kardiogenetik Möte nr 5 - 2025



Protokoll

Datum / tid: 22-23 oktober 2025

Plats: Trolleholms slott

Närvarande: Pyotr Platonov (ordf), Raffaele Scorza, Anneli Svensson, Varvara Kommata, Magnus Forsgren, Maja Eriksson Östman, Ivana Haby, Sara Jonsson (barnkard-rep), Maria Mannila (klinisk genetik-rep), Björn Pilebro, Pia Dahlberg

Förhinder: Emil Hagström

1. Mötet öppnas.

2. Godkännandet av föregående mötesprotokoll och mötesagendan.

Föregående mötesprotokoll godkändes. Är publicerat på hemsidan.

3. Val av mötessekreterare och justerare

Protokollföreläsare Magnus Forsgren (dag 1) och Raffaele Scorza (dag 2), justering – Anneli Svensson

4. Nya ESC riktlinjer med relevans för AKG

- Mental Health and CVD

Den senare bedömer gruppen inte falla inom AKG:s område, och inget vidare initieras avseende denna.

- Graviditet-guidelines

Guidelines hjärtsjukdom och graviditet: Angeläget område för AKG. I planering finns föreläsning på fortbildningsdagarna, och förslagsvis uppföljande artikel i Svensk Kardiologi, efter fortbildningsdagarna. (AS och PD).

Planering för artikel om graviditet och hjärtsjukdom i samarbete med kardiologföreningens arbetsgrupp för akuta hjärtsjukdomar och ischemi. AS kommer tillträda som biträdande redaktör och återkommer.

Diskussion i gruppen angående information till patienter och förberedelse inför/uppföljning under graviditet, ev PGT vid genetiskt positiv hjärtsjukdom. Samråd/kontakt med obstetriker. Finns flera etablerade fora. MEÖ kommer kontakta obstetriker/gynekologer i Örebro.

5. AKG deltagande i konferenser/utbildningstillfällen

- HRG:s temadag 19/11, Stockholm + online: AS kommer tillsammans med obstetriker tala om nya guidelines arytmisjukdomar och graviditet. PP och AS kommer tala om idiopatiskt ventrikelflimmer respektive utredning av gennegativa familjer.
- Symposiet om plötslig död i Lund 27/11, organiserat av PP.
- Föreläsning graviditet och familjär hjärtsjukdom fortbildningsdagarna 5-6/2 2026, se ovan
- Fyra inlämnade symposieförslag till KVM 22-24/4 2026, två accepterade ("Genetics for dummies del 2" och om ärftlig aortasjukdom). (AS)
- NBCC 2027, ännu tidigt i planeringen (RS)

6. Svensk Kardiologi (AS)

- Svensk Kardiologi: AS kommer bli bitr redaktör. Kommande artiklar i nästa nummer om genetisk vägledning och därefter indikationer för genetisk analys.

7. Pågående arbete med riktlinjer inom kardiogenetik

• Kliniska råd om handläggning av familjer med negativa genetiska fynd PD/AS/MEÖ

Allmänt: Dokumentet skall täcka situationer där guidelines saknas. Delen angående plötslig död utgår då det finns upptaget i ESC 2022 ventrikulär arytm/SCD guidelines. Tillägg: beslöts att behålla sidan och lägga till kort skrivning utifrån VA/SCD-guidelines.

Diskussion om formulering vid enstaka fall med negativ genetik, beslut att hänvisa till ESC guidelines.

Dokumentet skall benämnas "kliniska råd".

Förtydligande (SJ) ang ålder för screeningstart av barn vid HCM och CPVT.

Diskussion ang LQTS: Då det är så hög grad genetiskt positiva viktigt att (om)värdera diagnos hos indexpat vid negativ genetik.

Diskussion BrS: när avsluta uppföljningen. Danskarna: 8 normala EKG:n. Förslag höja åldergräns för avslut till 45 år.

Dokumentet är nära final version.

• Nationellt PM om familjeutredning - läs igenom o kommentera samtliga inför färdigställande på Trolleholm

a. Probandutredning: IH, VK, CG/MM

Genomgång av dokumentet probandutredning (presenterades av MM). Dokumentet Genetisk utredning av indexpatient vid misstänkt hjärtsjukdom godkänns efter gemensam genomgång.

b. Familjeutredning genpositiva: SJ, CG och BP

Genomgång av dokumentet familjeutredning vid positiv genetik (presenterades av SJ). Diskussion kring gränsdragningar genetikmottagning/kardiologi/barnkardiologi. Dokumenten är nära final version. Så snart de är färdigslipade skall de läggas ut på hemsidan.

Dokumentet Genetisk vägledning godkänns av gruppen och skickas av dokumentförfattarna för synpunkter till Jenny Lundström i Umeå och Susanna Synnergård i Göteborg.

c. Handläggning av oväntade dödsfall: PP/RS

Dokumentet Kliniska råd för utredning vid misstänkt plötslig hjärtdöd samt flow-charten i samma ämne godkänns efter ändringar

• PM handläggning av graviditet/förlossning hos kvinnor med LQTS (PP)

PP haft kontakt med Umeå-gruppen (Annika Rydberg) angående eventuell uppdatering av befintligt rekommendationsdokument efter lansering av ESC riktlinjer. PP återkopplar till gruppen när en uppdaterad version kommer.

• Samarbete med RMV kring utredning av SCD (PP)

3

Pyotr redovisar skänsk statistik från Rättsmedicin avseende antal plötsliga dödfall 16-39 år 2018-2024. Man kan använda samma koder för att få statistik från de andra regionerna, Pyotr skickar mail om det.

8. Web-sida

- Diskussion om vår hemsida:
- Magnus lägger till årtal i länkade guidelines-dokument
- Relevanta publikationer mailas till Magnus
- Till websidan: bl a länk till ESC Cardiogenomics 2025.
- Våra dokument ska läggas upp på AKGs hemsida
- Pyotr kontakter SvKFs styrelse gällande utformning av föreningens hemsida

9. NBCC-kongressen

Raffaele informerar om NBCC-kongressen 2027 och vad som förväntas från AKG. Bra om alla tänker på möjliga internationella föreläsare och förmedla namnen till Raffaele och Pyotr.

10. Patientinformationer

Anneli presenterar ett förslag till gemensam mall för patientinformation. Gruppen beslutar efter diskussion att använda mallen som Anneli föreslår och sikta på två sidors längd. Dokumenten ska vara daterade och ha såväl SvKFs och AKGs loggor. Om patientförening för den aktuella diagnosen finns kan sådan kontaktas om respektive författare så tycker. Ny arbetsfördelning gäller:

ARVC: Pyotr och Anneli
HCM: Raffaele
DCM: Björn
CPVT: Maria och Ivana
Brugada: Maria och Ivana
Aortasjukdomar: Maja
LQTS: Pia och Maria
FH: Emil

SCD: Pyotr och Barbara Bestämde vi att vi skulle ha detta?

Kommenterad [PP1]: Fråga till nästa möte. Oklart

Dokumentförfattarna skickar först till de övriga inom sin grupp (kardiomyopati: HCM, DCM, ARVC respektive jonkanalsjukdomar: CPVT, Brugada, LQTS) i början av februari. Därefter skickas dokumenten till alla cirka två veckor innan fysiskt möte 12/3 (preliminärt på SLS i Stockholm).

11. Besvarande av remisser inom området (PP)

Inga

12. Kontakt med andra grupper/organisationer (ej diskuterat)

- AG Hjärtsvikt/Klaff
- Svensk Thoraxkirurgisk förening (Maja)
- Svensk Förening för Allmänmedicin (Magnus)

13. Övriga frågor

- LinkedIn-profil för AKG? (PP)
- Kardiogenetik: lärandemål och kunskapskrav –

Utbildningsfrågor: Pyotr tar kontakt med utbildningsutskottet för diskussion och konkretisering kring ST-läkarnas kunskapsmål. Gruppen bedömer att det inte är aktuellt att arbeta med frågan inom läkarutbildningen.

⁴

14. Nästa möte

Teams-möte i december (17/12 kl 15.30) och januari (28/1 kl 15.30) bokas.
Nästa internat planeras 21-22/10 2026, sannolikt på Trolleholm.

Vid tangenterna

Magnus Forsgren & Raffaele Scorza

Justeras

Anneli Svensson

Pyotr Platonov

Ordförande