



Årsberättelse 2024-25



Arbetsgruppen för Kardiogenetik

Medlemmar

Pyotr Platonov, ordförande	Lund (även registerhållare SNKR)
Pia Dahlberg	Göteborg
Maja Eriksson Östman	Örebro
Magnus Forsgren, webansvarig	Falun (Länssjukhus)
Ivana Haby	Stockholm
Emil Hagström	Uppsala (ansvarig SNKR-FH)
Varvara Kommata	Uppsala
Björn Pilebro	Umeå
Raffaele Scorza	Stockholm (länssjukhus)
Anneli Svensson, tidningsansvarig	Linköping (även ordförande i HRG)
Sara Jonsson, adjungerad	Umeå (Barnkardiologi)
Maria Mannila, adjungerad	Stockholm (Klinisk genetik)

Bakgrund

Arbetsgruppen för Kardiogenetik har sitt ursprung i det Svenska kardiogenetiska nätverket. Den bildades under hösten 2023 med syfte att leda utvecklingen av det snabbt växande kardiogenetiska området inom kardiologföreningen, utbilda föreningens medlemmar och medverka i utveckling och framställning av riktlinjer som gäller ärftliga hjärtsjukdomar. Arbetsgruppen har för avsikt att samarbeta med andra arbetsgrupper inom SvKF (ffa HRG, Hjärtsvikt och Preventiv kardiologi) samt utanför SvKF med bl.a. Svensk barnkardiologisk förening och Svensk förening för klinisk genetik.

Verksamhet under året

Styrelsemöten

Arbetsgruppen har under det gångna året sammanträtt vid fem tillfällen varav två var fysiska möten (det första ett internat på Trolleholms slott i 17-18 oktober 2024 och ett möte på SLS i Stockholm 11 mars 2025) och tre möten via zoom

(20 januari 2025, 3 juni 2025 och 3 september 2025). Nästa internat planeras 22-23 oktober 2025 på Trolleholms slott.

Utbildningsaktiviteter

- Kardiiovaskulära vårmötet 2025

- AKG fick glädjande nog tre symposieförslag godkända. "Genetics for dummies – hur o när?" syftade till att belysa indikationer för genetisk testning, hur analysen går till och vikten av genetisk vägledning samt vad detta innebär. Intresset var stort och tyvärr fick inte alla som ville lyssna plats i salen. Vi följer nu upp detta seminarium med en artikelserie i Svensk Kardiologi.
- "Från vaggan till graven – kardiogenetik under kvinnolivet" tog upp riskerna för hjärtsvikt, arytmi respektive dissektion under de olika livsfaserna för kvinnor med jonkanalsjukdomar, kardiomyopatier och aortasjukdomar. Även här var intresset mycket stort och salen (över)full!
- I den största salen drog gästande rättsläkare/klinisk genetiker Eva Rudd och professorn i forensisk kardiologi (Köpenhamn) Jacob Tfelt Hansen en stor publik till "Forensisk kardiologi: som i TV-serierna? Är genetik svaret vid oklar död?".

- Fortbildningsdagarna i kardiologi

Vid årets Fortbildningsdagar i Kardiologi i februari handlade vårt bidrag om familjär thorakal aortasjukdom. Detta är något som fått alltmer uppmärksamhet de senaste åren, i takt med att medvetenheten om den ärftliga aspekten och möjligheten till genetisk analys ökar. Kardiolog Maja Eriksson Östman och klinisk genetiker Erik Björck bjöd på en mycket uppskattad fallbaserad och interaktiv diskussion om dessa patienter. Föreläsningen blev sedan också en artikel i Svensk Kardiologi, skriven av Maja Eriksson Östman och Anneli Svensson.

Medverkan i andra utbildningsaktiviteter

Arbetsgruppen planerar medverka i utbildningsaktiviteter som anordnas av andra arbetsgrupper och nätverk i frågor som gäller kardiogenetisk utredning och uppföljning av patienter med ärftliga hjärt-kärlsjukdomar och dess familjemedlemmar. Den 24/10 genomförde HRG sin årliga temadag och kardiogenetiken utgjorde 1.5 timma av programmet (presenterades av Anneli Svensson och Pyotr Platonov).

Under hösten 2025 medverkar AKG i ett symposium "Kardiomyopati Update 2025" som anordnas av kardiomyopatinätverket den 9-10 oktober 2025 i Göteborg. AKG representeras av Pia Dahlberg (moderator), Anneli Svensson (föreläsare) och Pyotr Platonov (föreläsare). Utöver det förbereder AKG en del av innehållet till den kommande Temadagen som anordnas av HjärtRytmGruppen den 19 november 2025.

AKG har varit involverad i det förberedande arbetet inför det internationella symposiet om plötslig hjärtdöd relaterad till ärftliga kardiomyopatier som äger rum i Lund den 27 november 2025.

Pågående arbete med riktlinjer inom kardiogenetik

Under det gångna året har AKG inlett arbete med uppdatering av befintliga riktlinjer inom kardiogenetik: "Kliniska råd om handläggning av familjer med negativa genetiska fynd" och "Plötslig död hos unga: PM för Klinisk och molekylärgenetisk screening av familjemedlemmar".

Registerarbete

Arbetsgruppen arbetar nära det Svenska Nationella Kardiogenetikregistret, Pyotr Platonov är ordförande i registret och registerhållare för SNKR. Emil Hagström är ansvarig för den i nuläget enda aktiva FH-delen av registret. Flera av arbetsgruppens medlemmar ingår i registrets arbetsgrupp (motsvarande styrgrupp) samt deltar i de diagnosarbetsgrupper som ansvarar för utveckling av sjukdomsspecifika moduler för kardiomyopatier, aortasjukdomar och jonkanalsjukdomar.

För arbetsgruppen i Kardiogenetik, 2025-09-27

Pyotr Platonov, ordförande