

Utredning av anhöriga vid familjär hjärtsjukdom utan identifierad genetisk orsak

Rekommendationer och arbetssätt bland medlemmar i
Svenskt Kardiogenetiskt nätverk och
Svenska Kardiologföreningens arbetsgrupp för Kardiogenetik

sammanställt av

Anneli Svensson, överläkare

ansvarig för Kardiogenetisk verksamhet, Universitetssjukhuset i Linköping

Pia Dahlberg, överläkare

ansvarig för Kardiogenetisk verksamhet, Sahlgrenska Universitetssjukhuset Göteborg

Maja Eriksson Östman, överläkare

ansvarig för Kardiogenetisk verksamhet, Universitetssjukhuset i Örebro

Författarna är medlemmar i såväl ovan nämnda nätverk som arbetsgrupp
November 2025 A Svensson/P Dahlberg/M Eriksson Östman



Syfte

- Detta dokument behandlar familjer där indexpatienten har en klar diagnos och där genetisk utredning inte har kunnat påvisa någon sjukdomsorsakande variant *eller* där genetisk testning av indexpatienten inte varit möjlig.
- **Syftet är att ge stöd i handläggningen av förstagrads släktingar (FGS, dvs föräldrar, syskon och barn) till dessa individer med möjlig ärftlig hjärtsjukdom.**
- Dokumentet i sin första version (publicerat 2020) skapades då det fanns mycket begränsat med rekommendationer i tex ESCs guidelines, och sammanfattade rekommendationer och arbetssätt bland medlemmar i Svenskt Kardiogenetiskt nätverk. För uppdateringen 2025 svarar Svenska Kardiologföreningens arbetsgrupp för Kardiogenetik (AKG) och Svenskt Kardiogenetiskt nätverk.
- Där åsikterna går isär inom landet redovisas detta.
- Där rekommendationer nu finns, tex från ESC, ersätter de detta dokument (se SCD-sidan)



Förutsättningar

- Nätverket och AKG kan främst uttala sig om uppföljning av vuxna individer, men barnkardiologer har deltagit i arbetet och naturligtvis är det alltid viktigt att inte barn/unga tappas från familjeutredning!
- För samtliga diagnoser och rekommendationer gäller att det alltid finns utrymme för anpassning utifrån lokala rutiner samt de respektive familjernas anamnes och önskemål.
- Patologiska fynd vid screeningundersökningarna kan leda till behov av tätare uppföljning och/eller sjukdomsdiagnos varvid uppföljningen blir en annan.
- Om man hos indexfallet funnit en genetisk variant som bedömts som VUS (variant of uncertain significance) och inte användbar för anlagsbärartest understryks vikten av regelbunden omvärdering av varianten (med 3-5 års mellanrum).
- Likaså är det viktigt att genetisk utredning med icke konklusivt fynd omvärderas, och i förekommande fall efter diskussion med Klinisk Genetik kompletteras/görs om.



Utmaningar med följder av familjeutredning

- Livslånga kontrollprogram kan vara svåra och resurskrävande att genomföra.
- Fynd i samband med kontrollprogram kan hamna i gråzon (ev. sjukdomstecken).
- Kontrollprogram kan påverka individens självbild.



Riktlinjer och guidelines

- 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death, European Heart Journal, <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
- 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies, European Heart Journal, <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
- 2024 ESC Guidelines for the management of peripheral arterial and aortic diseases, European Heart Journal <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae179>
- European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. Europace 2022, <https://doi.org/10.1093/europace/euac030>
- Arvelige Hjertesygdomme, Dansk Cardiologisk Selskab, ursprungligen från 2013 men uppdateras fortlöpande, <https://www.cardio.dk/arv>



Förkortningar i dokumentet

- AKG – Svenska Kardiologföreningens arbetsgrupp för Kardiogenetik
- ARVC – arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/ arytmogen högerkammarmarkardiomyopati
- CPVT – catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia/ katekolaminerg polymorf kammartakykardi
- DCM – dilated cardiomyopathy/ dilaterad kardiomyopati
- DT – datortomografi/ skiktröntgen
- EKG – elektrokardiografi
- ESC – European Society of Cardiology
- FGS – förstegradssläktningar
- FH – familjär hyperkolesterolemi
- HCM – hypertrophic cardiomyopathy/ hypertrofisk kardiomyopati
- LQTS – long QT syndrome/ långt QT-syndrom
- MRI – magnetic resonance imaging/ magnetkameraundersökning
- SAECG – signal averaged electrocardiography/ signal-medelvärdes-bildat EKG
- SCD – sudden cardiac death/ plötslig hjärtdöd
- SQTS – short QT syndrome/ kort QT-syndrom
- UKG – ultraljudskardiografi/ ekokardiografi
- VA – ventricular arrhythmia/ ventrikulär arytmi
- VUS – Variant of Uncertain Significance/ (genetisk) variant av osäker signifikans



Familjeutredning

- Förstagrads släkting/FGS som har symtom o/el fynd vid undersökning och uppfyller diagnoskriterier ska förstås följas som patient!
- Screening av FGS till singelfall av kardiomyopati där sjukdomsorsakande genvariant inte påvisats
 - Screening av FGS i anslutning till singelfall rekommenderas enl ESC guidelines från 2023, dock med låg evidensgrad. Det öppnas också för möjlighet till avkortad uppföljning (se kardiomyopatisidorna nedan).
 - Om undersökning av FGS inte påvisar nya fall av sjukdomen bedömer vi i nuläget att upprepade screeningundersökningar av dessa har lågt vetenskapligt stöd och inte rekommenderas regelmässigt då risk/nyttabalansen är okänd.



Sjukdomsgrupper

Jonkanalsjukdomar:

- Långt QT-syndrom (LQTS)
- Kort QT-syndrom (SQTS)
- Brugada's syndrom (BrS)
- Katekolaminerg Polymorf Ventrikeltakykardi (CPVT)

Kardiomyopatier:

- Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)
- Arytmogen högerkammer-kardiomyopati (ARVC)
- Dilaterad kardiomyopati (DCM)

Plötslig hjärtdöd (SCD)

Ärftlig familjär aortasjukdom

Familjär hyperkolesterolemi (FH)



LQTS - långt QT-syndrom

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + EKG + arbetsprov
- ☐ Start: ingen åldersgräns
- ☐ Hur ofta: EKG-kontroll 1–2 ggr med 1–3 års mellanrum, speciellt om <18 års ålder vid första kontroll (i alla fall något EKG bör tas vid minst 20–25 års ålder)
- ☐ Stopp: hos asymtomatisk individ med upprepade normala EKG avslutas kontrollerna
 - (Kliniskt/praktiskt gör vissa centra så, guidelines ger begränsat stöd för vare sig avslut eller fortsatt uppföljning)



SQTS – kort QT-syndrom

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + EKG
- ☐ Start: ingen åldersgräns
- ☐ Hur ofta: ingen enhetlig rutin i Sverige, danska riktlinjer rekommenderar årligen
- ☐ Stopp: tills vidare



Brugadas syndrom

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + EKG (inkl avl V1-V2 uppflyttade till interkostalrum 2 vilket ökar chansen att fånga Brugada typ 1-mönstret)
 - vissa centra gör Ajmalinprovokation och avslutar kontroller om vilo-EKG + provokation är ua
- ☐ Start: ingen åldersgräns
- ☐ Hur ofta: enl. danska riktlinjer kliniska kontroller med EKG med 1–2 års mellanrum
- ☐ Stopp: hos symptomfri individ >45 års ålder med minst 8 normala kontroller/EKG:n avslutas kontrollerna



CPVT - katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + arbetsprov
 - för yngre barn Holter-registrering
- ☐ Start: ingen åldersgräns
- ☐ Hur ofta: vartannat år <18 års ålder, därefter vart tredje år alt endast vid symtom (synkope) om första ua
- ☐ Stopp: tills vidare alt endast vid symptom
 - enl danska rek tills vidare med 1-2 års intervall
 - här gör vi olika i landet



Tabell jonkanalsjukdomar

Utvärderingar	LQTS	SQTS	Brugadas syndrom	CPVT
Start av utredning, ålder	Nyfödd/ barnåren	Barnaåren	Barnaåren	Barnaåren
Anamnes	Synkope, hjärtsymptom vid ansträngning (LQTS1), höga ljud (LQTS2), sömn/vila (LQTS3)	Synkope, hjärklappning	Synkope, hjärklappning (symptom vid sjukdom/ feber)	Synkope, hjärklappning, ansträngnings-utlösta symptom
EKG	X	X	X	X
Arbetsprov	X ²			X ²
24-48 h Holter	X ²	X ¹	X ¹	X ²
Uppföljning	Var 1–3 år	Var 2–5 år	Var 1–3 år	Var 3 år
Screening avbryts om neg vid	> 30 år eller efter 3–5 års uppföljning	Tills vidare	50–60 år eller >40 år om 8 normala EKG	Tills vidare alt endast vid symptom ³
1. vid misstänkt kammararytmi eller presynkope/ synkope				
2. Holter med lek ersätter arbetsprov hos yngre barn				
3. Varierar i landet, inga klara rekommendationer i guidelines				



HCM – hypertrofisk kardiomyopati

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + EKG + UKG
 - hos barn ofta Holter också
- ☐ Start:
 - svenska barnkardiologer rek vid 6 års ålder vid benign familjehistoria och
 - vid malign familjehistoria o/el på familjens önskemål initialt vid 6-12 mån ålder, intervallen därefter bestäms av fynd och barnets ålder
- ☐ Hur ofta: enl ESC och barnkard med 1–2 års mellanrum under barn- och ungdomsåren, enl ESC 2023 hos vuxna med 1-3 års mellanrum <60 år, 3-5 års mellanrum därefter
- ☐ Stopp: enl ESC 2023 förordas uppföljning "to old age" utan specificering, enl nätverket vanl avslutande av kontroller >60 års ålder om normala fynd
- ☐ V g även se bild "Familjeutredning vid kardiomyopatier" avseende enstaka fall i familjen.



ARVC – arytmogen högerkammarkardiomyopati

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad*: anamnes + kliniskt status +
 - full screening: EKG + Holter + sena potentialer (SAECG) + MRI o/el högerkammarinriktat UKG + ev. arbetsprov
 - begränsad screening: EKG + UKG + Holter
- ☐ Start: full screening vid ca 8 års ålder
 - beror bla av familjeanamnesen, mer liberalt/tidigare vid hög idrottsaktivitet
- ☐ Hur ofta: enl ESC 2023 hos vuxna med 1-3 års mellanrum <60 år, 3-5 års mellanrum därefter
 - med 1-2 års intervall mellan 8–18 år
 - ev. begränsad screening >40–50 års ålder
- ☐ Stopp: enl ESC 2023 förordas uppföljning "to old age" utan specificering, enl nätverket vanl avslutande av kontroller >60 års ålder om normala fynd (bör ha följts >5 år)
- ☐ V g även se bild "Familjeutredning vid kardiomyopatier" avseende enstaka fall i familjen.



*Tillgång på tex magnetkameraundersökn (MRI) o SAECG skiljer sig mellan centra, uppföljnings-traditioner likaså.



DCM – dilaterad kardiomyopati

- ☐ Vem: FGS om indexpatienten har DCM i kombination med uttalat AV-block *eller* >1 i familjen med dilaterad kardiomyopati *eller* vid andra skäl (till exempel uttalad sjukdom, överlevt hjärtstopp, plötslig hjärtdöd [SCD])
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + EKG + UKG
- ☐ Start: 10–12 års ålder, delvis beroende på fenotyp i familjen
- ☐ Hur ofta: enl ESC 2023 hos vuxna med 1-3 års mellanrum <60 år, 3-5 års mellanrum därefter
 - 1-2 års mellanrum om under 18 år
- ☐ Stopp: enl ESC 2023 förordas uppföljning "to old age" utan specificering, enl nätverket vanl avslutande av kontroller >60 års ålder om normala fynd
- ☐ V g även se bild "Familjeutredning vid kardiomyopatier" avseende enstaka fall i familjen.



Tabell kardiomyopatier

Utvärderingar	HCM	DCM	ARVC
Start utredning, ålder*	Barnaåren, se under HCM ovan	Barnaåren, se under DCM ovan	ca 8 år
EKG	X	X	X
Ultraljud hjärta	X	X	X (högerkammerinriktat)
MRI hjärta	(X)	-	(X)
24 h Holter	hos barn ¹	X ²	X
Signal-medelvärdesbildat EKG/sena potentialer (SAECG)	-	-	X
Uppföljningsintervall**	Var 1–2 år (10 - 20 år) Var 1-3 år (>20-60 år) Var 3-5 år (>60 år)	Var 1–2 år (10 - 20 år) Var 1-3 år (>20-60 år) Var 3-5 år (>60 år)	Var 1–2 år (10 - 20 år) ³ Var 1-3 år (>20-60 år) ³ Var 3-5 år (>60 år)
Screening avbryts om neg vid	50–60 år	50–60 år	50–60 år

1 = bedöms viktigt hos barn, dock görs det olika frekvent i olika delar av landet.

2 = om konduktionsdefekt hos indexfall

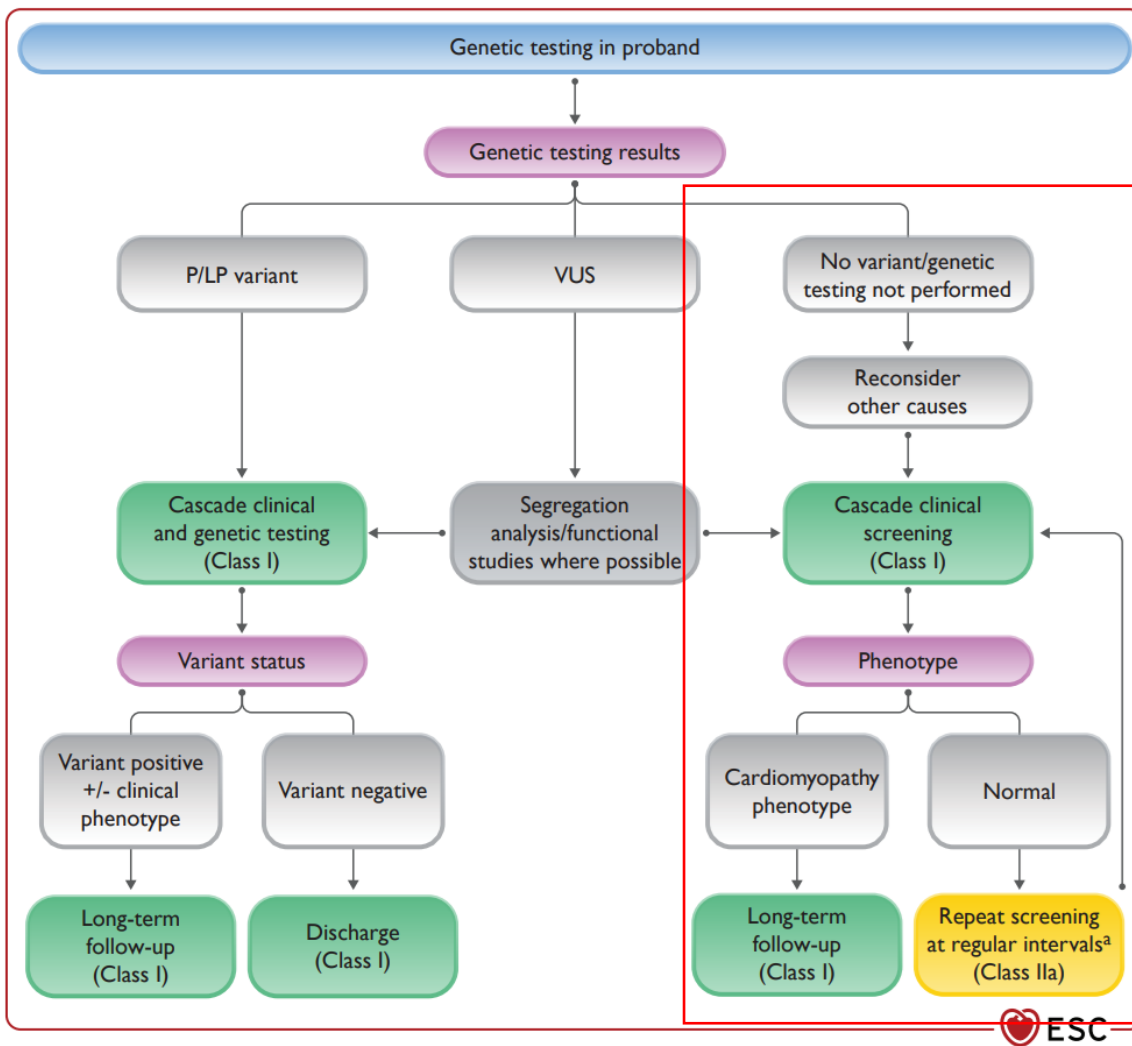
3 = ev tätare om mycket idrottsaktiv

*Start och frekvens av kontroller kan variera beroende på familjeanamnes avseende riskfaktorer, debutålder, komplikationer och typ av kardiomyopati.

**Tätare kontroller under barnaåren, främst under pubertala tillväxtspurten.



Familjeutredning vid kardiomyopatier



ESC's kardiomyopati-guidelines från 2023, bild 11.

I texten skriver man att i familjer utan påvisad patogen variant och där ingen familjemedlem uppvisat fenotypen (dvs endast ett fall i familjen) kan kontrollintervallen avseende familjemedlemmarna glesas ut och uppföljningstiden kortas.

I övergripande text nämns att hos FGS ≥ 50 år med normala undersökningsfynd kan uppföljningen avslutas, detta upprepas under DCM-handläggning men nämns inte avseende HCM eller ARVC.



Plötslig hjärtdöd / SCD

indexfall med neg obduktion inkl genetisk analys

☐ Vem:

☐ Vad:

☐ Start:

☐ Hur ofta:

☐ Stopp:

När den första versionen av detta dokument skrevs 2020 fanns inga europeiska rekommendationer.

I ESCs VA/SCD-guidelines från 2022 skriver författarna:

1. Alla FGS rek undersökning med anamnes, status, EKG inkl med upplyft placering av V1 + V2, eko och arbetsprov
2. Om samtliga undersökningar är normala kan bandspelarregistrering och hjärt-MRI övervägas
3. Om även dessa undersökningar är normala kan natriumkanalhämmartest och/el adrenalinprovokation övervägas (rekommendationsgrad IIa resp IIb)
4. Om allt invändningsfritt följs barn upp, hos asymtomatiska vuxna avslutas kontrollerna

AKG stöder fullt ut punkterna 1, 2 och 4, medan undersökningarna i punkt 3 har lägre evidensgrad och inte har samma tillgänglighet över landet.



Familjär thorakal aortasjd (ej syndrom)

- ☐ Vem: alla FGS
 - andragradssläktingar om $\geq$ två fall? Här går åsikterna isär, främst av resursskäl.
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + UKG med aortabilder samt DT thorax för att ha en utgångsbild för att bättre bedöma ev framtida progress
- ☐ Start: ca 20-25 års ålder eller 10 år före den yngsta drabbade individen i familjen. Familjens fenotyp är viktig för att avgöra ålder vid screeningstart.
- ☐ Hur ofta: vart 5:e år (något tätare hos ungdomar och beroende av familjens fenotyp)
- ☐ Stopp: vid 55-60 års ålder om normala fynd



Familjär Hyperkolesterolemi

- ☐ Vem: alla FGS
- ☐ Vad: anamnes + kliniskt status + värdera riskfaktorer inkl. lipider som led i allmän kardiovaskulär prevention, livsstilsråd
- ☐ Start: från 6 års ålder
- ☐ Hur ofta: minst en gång, vid tveksamhet upprepa efter 2-3 år
- ☐ Stopp: om >20 år och normalt LDL-kolesterol avslutas kontroller



Författare/sammanställare

- ☐ Anneli Svensson (Anneli.Svensson@regionostergotland.se)
- ☐ Pia Dahlberg (Pia.I.Dahlberg@vgregion.se)
- ☐ Maja Eriksson Östman (Maja.Eriksson-Ostman@regionorebrolan.se)
- ☐ Publikationsdatum 2025-11-17.
- ☐ Publikationsställe: Hemsidan för arbetsgruppen för Kardiogenetik under Svenska Kardiologföreningen (<https://forening.sls.se/svkf/arbetsgrupper/kardiogenetik>)
- ☐ För revidering/uppdatering ansvarar Svenska Kardiologföreningens arbetsgrupp för Kardiogenetik, senast om 3 år.

