

Nationellt kardiogenetik möte 150924 i Lund

Landet runt

Lund ökat samarbete med rättsmedicin, med tillägg i obduktionsprotokoll vid behov ("att" det kan vara en ärftlig sjukdom, med kontaktuppgifter till kardiogenetikmottagningen i Lund). Prover tas o skickas till rättsgenetik via rättsmedicin för panel i många fall (utan föregående inblandning från kardiogenetik/kardiologi). Uppföljning via kardiogenetikmott. vid behov, efter att anhöriga själva tagit kontakt.

FH separat mottagning via Malmö, Kardiovaskulär mott.

Göteborg: 2 kompletta team m mott varje vecka (6-8 besök/vecka). Lunch med arbetsmöte för planering. 150 remisser förra året. Tar ej prover på barn, utan remitteras vidare till BKÖ. Verksamheten har egen ekonomi (tjänster och analyser)

Linköping: Gemensam mott, med möjlighet 2 d/v. Rond vav. Remisserna kommer till kard. Bättre solidarisk finansiering av prover i Östergötland. Regionmöte nyligen. Delade inom resp kardiologisk specialitet.

Stockholm: Ingen gemensam mottagning. Remisser på proband bedöms av kardiolog före besök, remiss återsändes om komplettering behövs, inför genetisk testning, vilket halverat testningsmängden gällande jonkanalsjukdomen. Kostnaden landar på kardiogenetikmottagning. Diagnostiska kriterierna och kriterier för gentyppning ska vara uppfyllda enligt Guideline-dokument som publicerats på senare år. 3 flöden: (1) kardiologen prov på proband, (2) proband remitteras till klinisk genetik för gentyppning, (3) familjen remitteras för presymtomatisk gentyppning.

Uppsala: Ingen gemensam mottagning. Har organiserat lipidmottagning, där pat identifieras av metaboldemottagningen. Oregelbundna ronder med arytmi-lab (de har egen 50% gen vägledare) resp. medicinkliniken.

Umeå: Ronder vav, familjemottagningar. CKG remiss för familjeutredning, filtrering av remissflödet. Inrem från annat landsting får bekosta gentest. Ny patientinfo finns nu om ARVC resp. PAH, från Umeå. Lund använder Umeås olika patinfon, bra! Umeå ska försöka komma ihåg att maila när uppdaterade versioner finns, samt om man vill ha hjälp att skriva/uppdatera. Prover in-house from 2015, ca 90-gens panel ("Linköpingspanelen"), filtrerar ut de gener man söker. Skickar nästan inget.

100-familjsjubileum med FAA i Umeå.

Egenremisser

Egenremisser är tillåtet på många ställen, dock ej till vissa kliniker, såsom klingen Umeå; ej egentligen till Uppsala, oklart om får på kard i Sthlm.

Lund, ny egenremiss (som stöd för vilken info som är bra att ha med i egenremissen) nås via nätet.

Registret

Arbete med moduler baserade på geografisk uppdelning för intresserade kollegor är av sekundärt intresse.

Anmälda intresserade att ingå i arbetet med nya diagnosgrupper i registret (* betyder sammankallande):

Jonkanalsjukdomar: Pia Dahlberg*, Annika Rydberg, Carina Blomström-Lundqvist, Pyotr Platonov

Kardiomyopatier: Anneli Svensson*, Stellan Mörner, Pyotr Platonov, Linda Jacobsson, Eva Fernlund, Carina Blomström-Lundqvist

Lipidrubbingar (egen modul, ej ny, således inga nya deltagare)

Aortasjukdomar: Eva-Lena Stattin*, Bo Karlberg, Peter Nyberg

Genetiska variabler sannolikt lika mellan diagnosmoduler, och därför behövs inte genetiker i varje enskild modul. Eva Rudd* är sammankallande för genetikerna

VUS

Diskussion om nomenklatur på svenska resp. engelska, som borde likställas mellan analyserande laboratorier, förutom den erkända uppdelningen 1-5. Vad är t ex "likely pathogenic" på svenska – använder man samma ordval?

Diskussion om handläggning och presymptomatisk diagnostik, av typ 4 t ex. Bra att diskutera inom landet, så samma info gäller hela familjen. Bra att ha originalanalysens svar. Inte lämna "ängesten" till patienten/familjen, om man beslutat sig för presympt. analys.

Arbetsgrupper (AG) i kardiogenetik inom Svensk Cardiologisk förening (CF)?

Finns flera olika arbetsgrupper inom CF, och de "kardiogenetiska" tillstånden ingår i olika sådana AG för tillfället.

Mycket diskussioner om för- och nackdelar resp. skillnader jfr med vårt nationella nätverk. Ingen vill riskera utarmning av nätverket, som nu är välfungerande, öppet. Ett förslag att se AG som KG-nätverkets representation i CF. Ett förslag om att utse medlemmar från kardiogenetiska nätverket för att "leverera" i AG. Ett förslag att ha AG-möte som en punkt på nätverksmötets agenda. På så sätt undvika ytterligare AG-möten under året. Pyotr återkommer med sammanställning av förslag.

Nästa möte i Göteborg 27/4-16 ca kl. 10-13 (i samband med start av vårmötet)

Diskussion om att arrangera symposium på vårmötet, och i så fall vad? Flera förslag uppkom. Anneli Svensson skissar på förslag.

Lund 29/9 2015

Catarina Lundin, med stödanteckningar från Eva Fernlund

Deltagare:

Umeå: Stellan Mörner, Annika Rydberg, Katarina Englund, Björn Pilebro

Uppsala: Eva-Lena Stattin

Stockholm: Eva Rudd, Madeleine Dewerand, Maria Nastase Mannila, Linda Jacobsson

Linköping: Anneli Svensson, Christina Flur, Eva Fernlund

Göteborg: Thomas Gilljam, Anna Öfverholm, Pia Dahlberg, Anders Gummesson,

Susanna Synnergård

Lund: Pyotr Platonov, Karin Svensson, Nina Larsson, Ulf Kristoffersson,

Catarina Lundin