

Minnesanteckningar Svenskt kardiogenetiskt nätverksmöte Lund 140506

Närvarande: Stellan Mörner, Annika Rydberg, Peter Nyberg, Umeå; Eva-Lena Stattin, Barbara Kommata, Susanne Wieselblad, Uppsala; Linda Jacobsson, Visby; Eva Rudd, Stockholm; Lennart Nilsson, Anneli Svensson, Linköping; Thomas Gilljam, Göteborg; Pyotr Platonov, Catarina Lundin, Nina Larsson, Ulf Kristoffersson, Karin Svensson, Lund

1. Thomas Gilljam sammanfattade föregående möte i Stockholm 131206.

Repeterar/konfirmerar att kontaktpersoner för nätverket vid de olika verksamhetsorterna är Stellan Mörner, Umeå; Carina Blomström, Uppsala; Eva Rudd/Linda Jacobsson, Stockholm; Lennart Nilsson, Linköping; Thomas Gilljam, Göteborg; Pyotr Platonov, Lund.

2. **Nyheter från landets kardiogenetiska verksamheter:**

- *Umeå:* Lite fler diagnoser har förekommit, såsom t ex DCM och Danon. Man har börjat med mutationsronder och distanskonsultationer. Stellan Mörner har uppdrag från SoS att ta fram vetenskapligt underlag till nya nationella riktlinjer för Alkoholablation; FH-diagnostik; respektive Kaskadscreening

- *Uppsala:* ssk Susanne Wieselblad, kardiologi presenterar sig, samordnare sedan drygt 2 år. Ökat samarbete klinisk genetik/kardiologi, men ingen gemensam mottagning. 3 genpaneler är nu i kliniskt bruk via klinisk genetik: bindväv; HCM; respektive jonkanaler.

- *Stockholm:* ingen gemensam mottagning genetik/kardiologi, men har nu möten en gång/månad mellan genetiker och kardiolog.

- *Göteborg:* den kardiogenetiska verksamheten är sedan årsskiftet ett eget uppdrag med extern budget, förlagd till kardiologen. Den egna budgeten innefattar både personal och labprov.

- *Linköping:* ytterligare en ssk har utbildats till genetisk vägledare. Man är nu också mer samlade lokalmässigt, med genetiker och genetisk vägledare närmare kardiologen.

- *Lund:* regelbundna regionala ronder har utökats till videoronder för att nå fler kollegor. PM för molekylär obduktion (klinisk obduktion) har efter ca ett års "nätverkande" och föreläsande förankrats lokalt Lund/Malmö.

3. **Register**

Lång diskussion om fördelar och nackdelar med de olika registerförslagen, och även synpunkter angående andra former av register. Det finns intresse från representanter från landets universitetssjukhus att ha ett fungerande registerverktyg. Omfattningen av registrerad information skiljer sig mellan kliniska genetiker och kardiologer och varierar från inmatning av grundläggande information om resultat av gentykning och pedigree till mer eller mindre detaljerad klinisk information och information om sjukdomsförlopp/klinisk uppföljning. Klinisk information är till stor grad sjukdomsspecifik och behöver diskuteras separat.

Linköping har kommit längst med sitt pilotprojekt via UCR (FH). Slutligen bestäms att Linköping ska gå vidare med intentionen att utveckla ett nationellt kvalitetsregister

för kardiogenetiska diagnoser. Registret kommer att byggas utifrån modulprincipen, där utveckling av moduler för enskilda diagnoser kommer att styras av expertgrupper i respektive områden, med representation från landets universitetssjukhus. Implementering kommer att göras stegvis för olika patientgrupper/diagnoser, till stor del beroende på finansieringen. I nuläget är modulen för FH i kliniskt bruk och används av flera centra. Utskick kommer att göras till kontaktpersonerna från varje ort i nätverket via Lennart Nilsson, angående förslag till styrgruppsammanställning, policydokument inkl. hantering av data för forskningsändamål osv, innan nya diagnosgrupper beslutas. Lennart Nilsson förbereder utkast till ansökan om stöd till SKL vilken kommer att skickas till kontaktpersonerna för diskussion/förankring lokalt.

4. Oklara varianter

Det betonades att det är av stor vikt att ENDAST sjukdomsorsakande mutationer används för kliniska ställningstaganden och anlagsbärartestning. Alla har erfarenhet av att oklara varianter (VUS) har missbrukats, vilket kan ha allvarliga konsekvenser i form av avslutande av klinisk kontroll, erbjudanden om fosterdiagnostik osv. Varje ort som önskar utreda en VUS gör detta själv (segregationsanalys), och ska INTE rekommendera släktingar i annan del av landet kontakt med lokal kardiogenetisk mottagning för sådan analys. Intressant artikel om sekvensvarianter: *D.G MacArthur et al., Nature 508:469-476, 2014.*

5. Att hänvisa släktingar till annan ort

För att hjälpa släktingar på annan ort i landet att kunna få information om och möjlighet till anlagsbärartestning utan att de behöver "valsa runt" i primärvård och på småkliniker, bör de hänvisas direkt till resp kardiogenetisk mottagning. Dessa kontaktuppgifter har bl a de genetiska vägledarna och uppgifterna finns också nu uppdaterade i den skriftliga patientinformationen (broschyrer) från Umeå (<http://www.vll.se/ckg>)

6. Rättsmedicin

Ulf Kristoffersson uppdaterar oss om läget när det gäller möjlighet att få tillgång till sparad material från rättsmedicinsk obduktion, för att i efterhand kunna genomföra genetisk analys på avliden individ. En lagändring är på gång, men förväntas ta tid (denna kommer även att gälla möjlighet till molekylär obduktion som rutin, inte bara när det gäller kardiogenetik, utan även för andra genetiska sjukdomar). Det beslutas att det brev till justitieministern som påbörjats av Cecilia Gunnarsson och Eva-Lena Stattin ska färdigställas och skickas ut till respektive kontaktperson i nätverket. Kontaktpersonen ansvarar för att kardiolog och genetiker från de 6 orterna kommer med synpunkter på brevet och det beslutas att dessa personer (således totalt 12 stycken) skriver under brevet som representanter för Svenskt kardiogenetiskt nätverk.

7. www.kardiogen.se

Linda Jacobsson visar denna hemsida, som är under uppbyggnad. Struktur och säkerhetsaspekter diskuteras och Linda får i uppdrag att justera hemsidan enligt dessa synpunkter, bl a att patienter inte ska ha tillgång, att lösenord (ej mailadress som enda lösenord) behövs. Det beslutas också att vi skickar länkar till Linda för infogande på hemsidan. Dessa länkar ska gälla till hemsidor där vi har våra eventuella PM, patientbroschyrer osv och inte vara direktlänkar till dokumenten, eftersom det ställer

till problem vid uppdateringar.

8. Nästa möte

Nästa nätverksmöte bestämdes till Uppsala 21 november 2014.

Catarina Lundin och Pyotr Platonov, Lund