

Kardiogenetisk verksamhet i Skåne 2005-2015

Pyotr Platonov,
Överläkare, Arytmikliniken, SUS
Professor, Avd för kardiologi, Lunds universitet

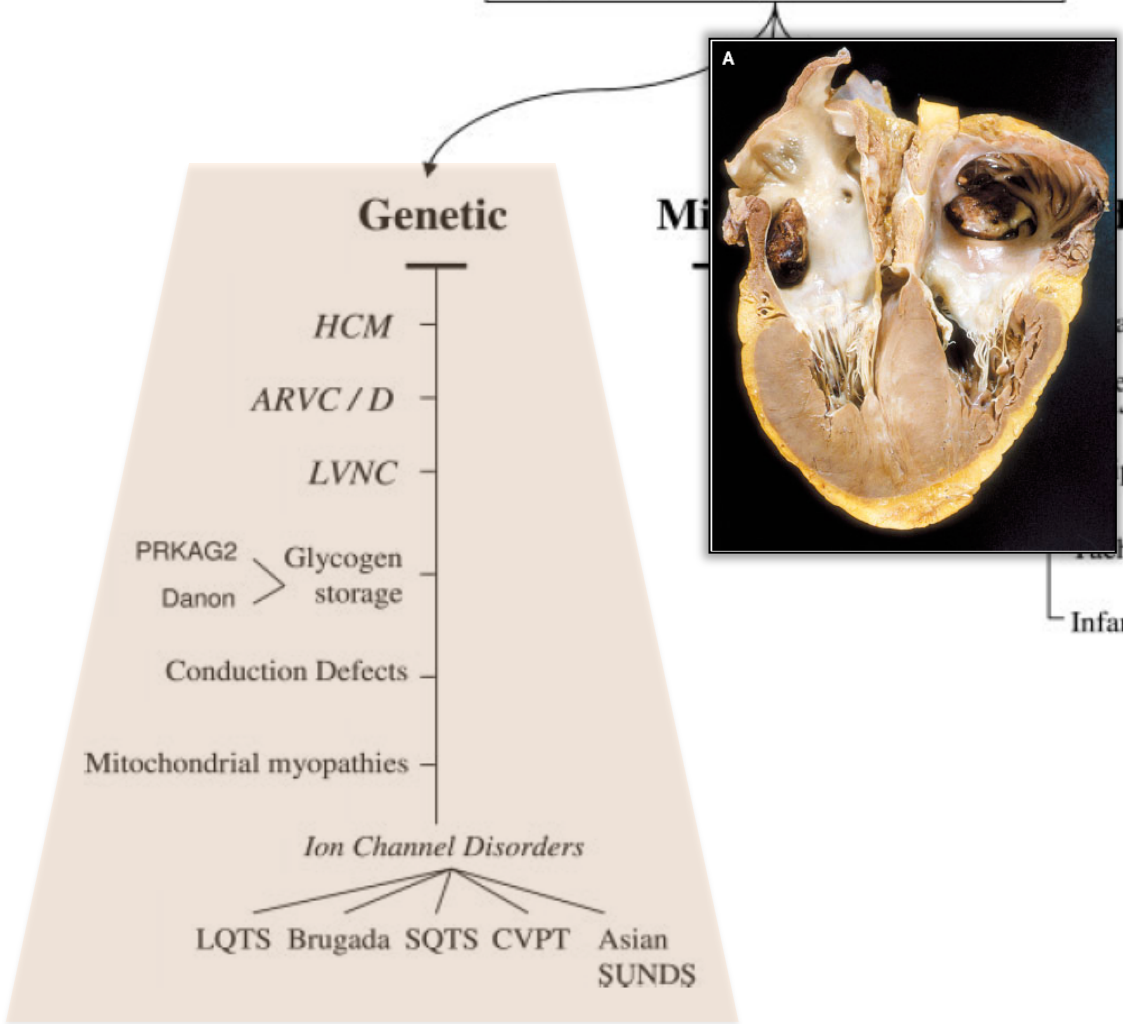
Tylösand
2016-02-18

Cirka 50 dödsfall per år i Sverige:

unga, friska, utan hjärtfel

Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies

PRIMARY CARDIOMYOPATHIES
(predominantly involving the heart)



Prevalens

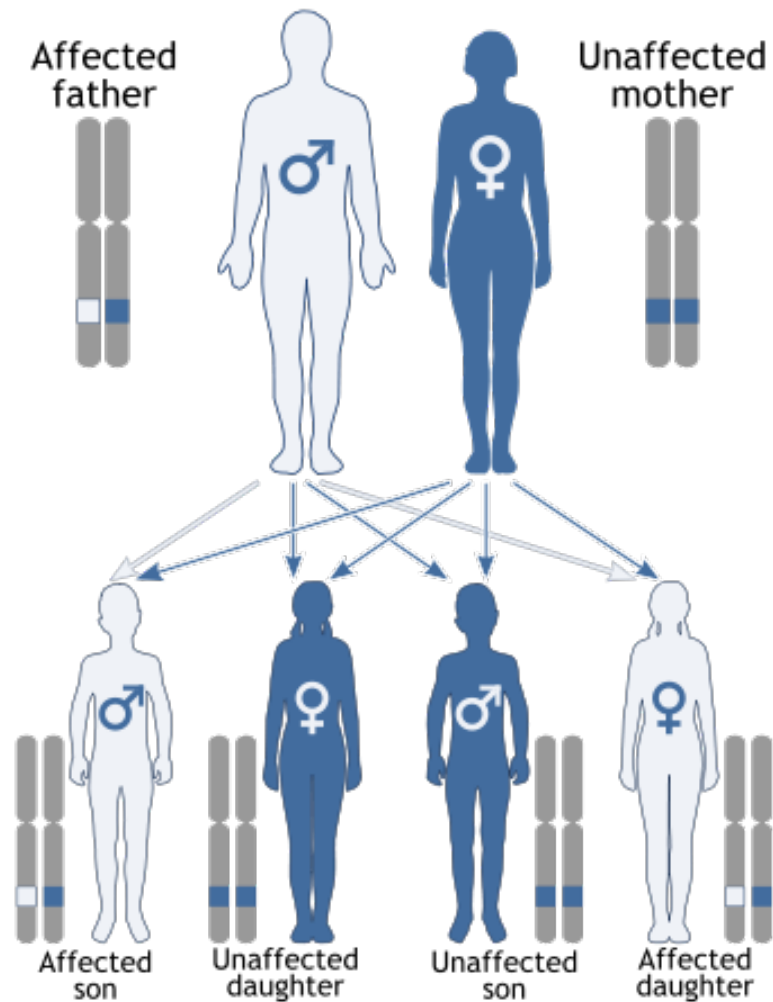
- LQTS 1:2000
- Brugada 1:5000 (1:2000)
- ARVC 1:5000 (1:2000)
- HCM 1:500



3:1000

har någon form av
ärftlig hjärtsjukdom
med risk för plötslid
arytmidöd

Autosomal dominant



■ Unaffected
□ Affected

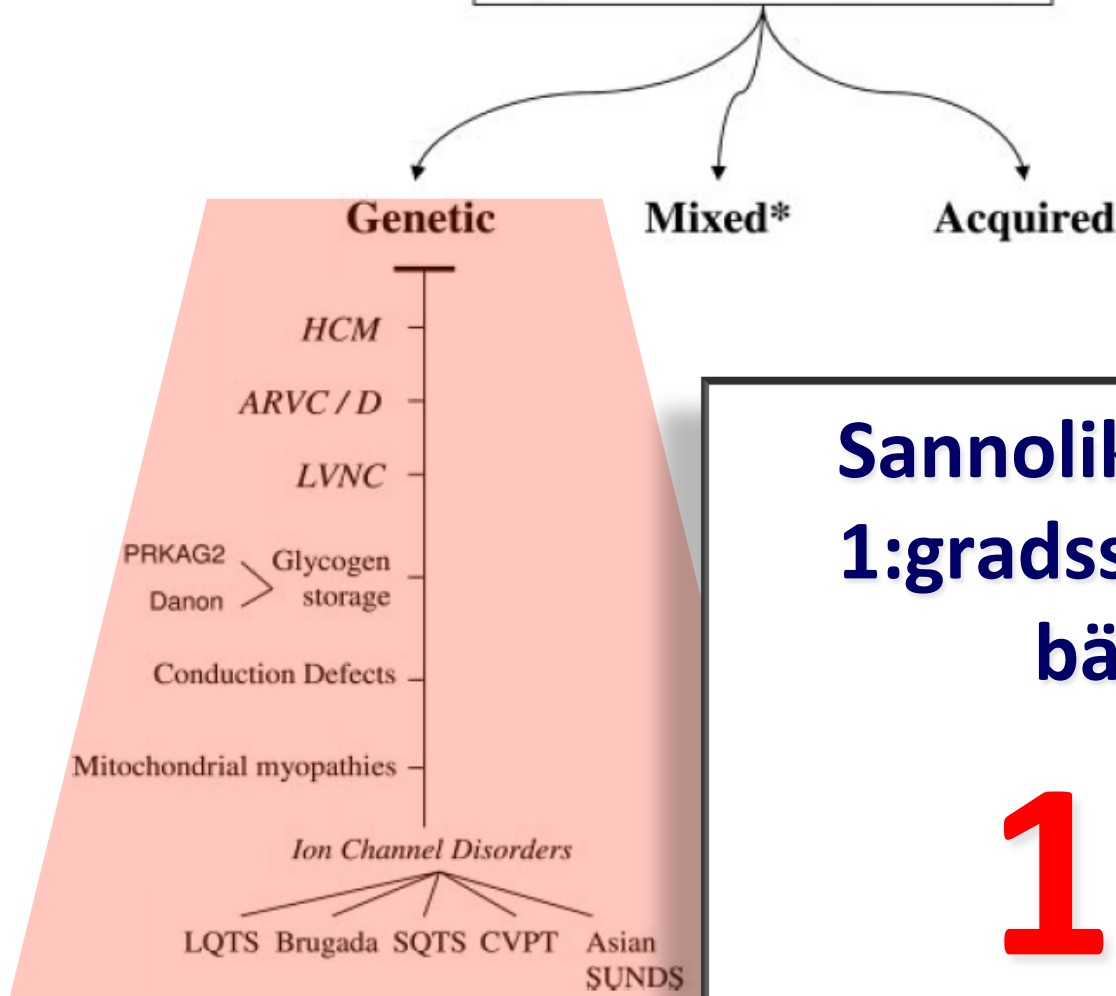
VIKTIGT!

- **Alla** med mutation – **blir inte sjuka**
- **Alla** med mutation **har risk att bli sjuka**

30-60%
penetrans

Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies

PRIMARY CARDIOMYOPATHIES
(predominantly involving the heart)



**Sannolikheten att
1:gradssläkting är
bärare**

1:2

Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård

Stöd för styrning och ledning
Remissversion

Rekommendation

Hälso- och sjukvården bör

- erbjuda kaskadtestning med klinisk eller genetisk undersökning för att identifiera genetisk hjärt-kärlsjukdom hos förstagrads släktingar till personer med familjär kardiomyopati, familjär jonkanalsjukdom, familjära thorakala aortaaneurysmer och aortadissektioner (inklusive Marfans syndrom) eller familjär hyperkolesterolemi (prioritet 3).

Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård

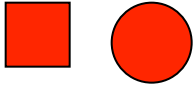
Stöd för styrning och ledning

Remissversion

Rad	Hälsotillstånd och åtgärd	Motivering till rekommendation	Rekom- mendation
E04.01	Familjär kardiomyopati, familjär jonkanalsjukdom, familjära thorakala aortaaneurysm och dissektioner (inklusive Marfans syndrom) eller familjär hyperkolesterolemi <i>Kaskadtestning</i>	Tillståndet har en stor svårighetsgrad och det råder en underdiagnostik i Sverige.	3

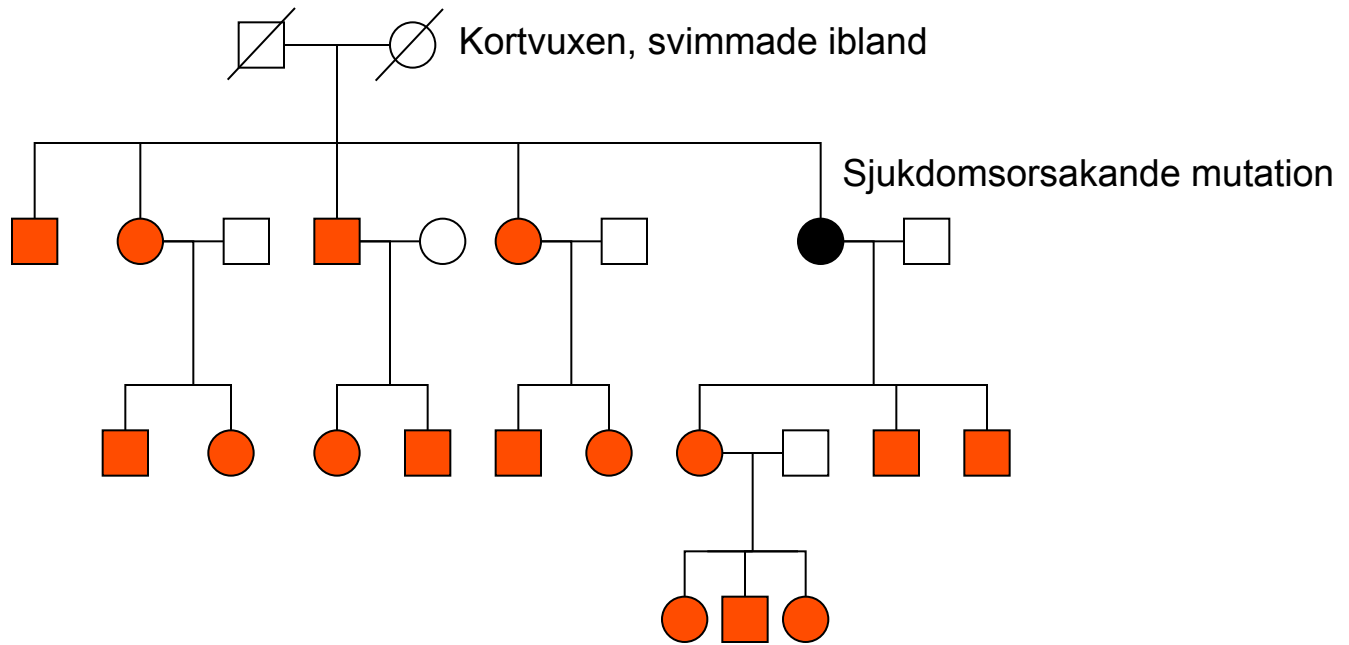


Långt QT syndrom 7



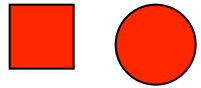
Riskindivider

Innan införandet av genetiska skreeningen



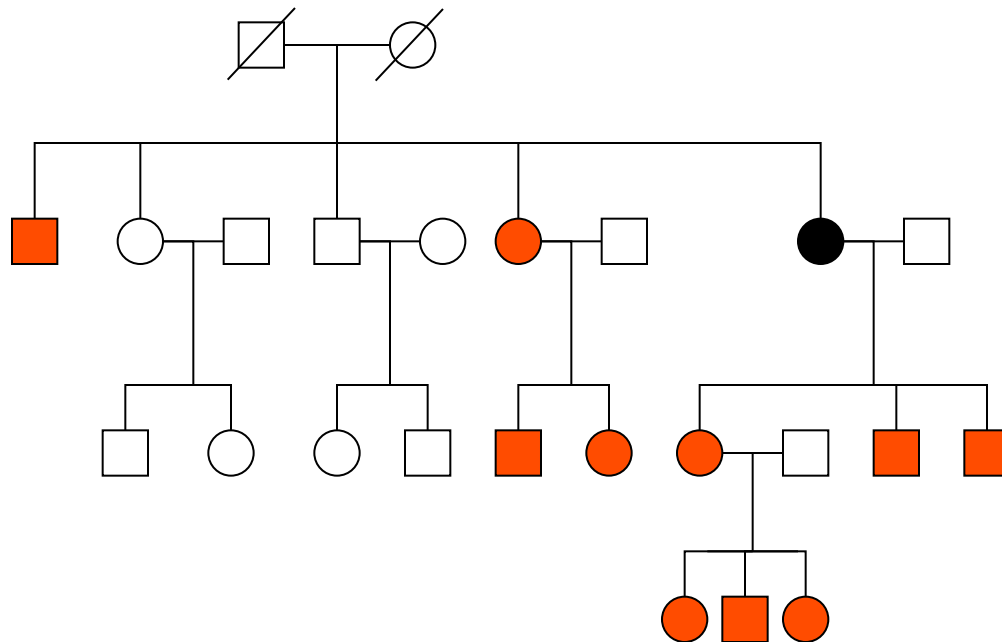


Långt QT syndrom 7



Riskindivider efter presymptomatisk analys

Efter genetiska skreeningen



Inherited Arrhythmia Clinics

*Expert Consensus Recommendations on **Inherited Arrhythmia Clinics***

- Class I
3. Patients (proband) and first-degree relatives with a diagnosed or suspected inherited cardiovascular disease as a potential cause of SCD (SUDS/SUDI) **should be evaluated** in a dedicated clinic with appropriately trained staff
-