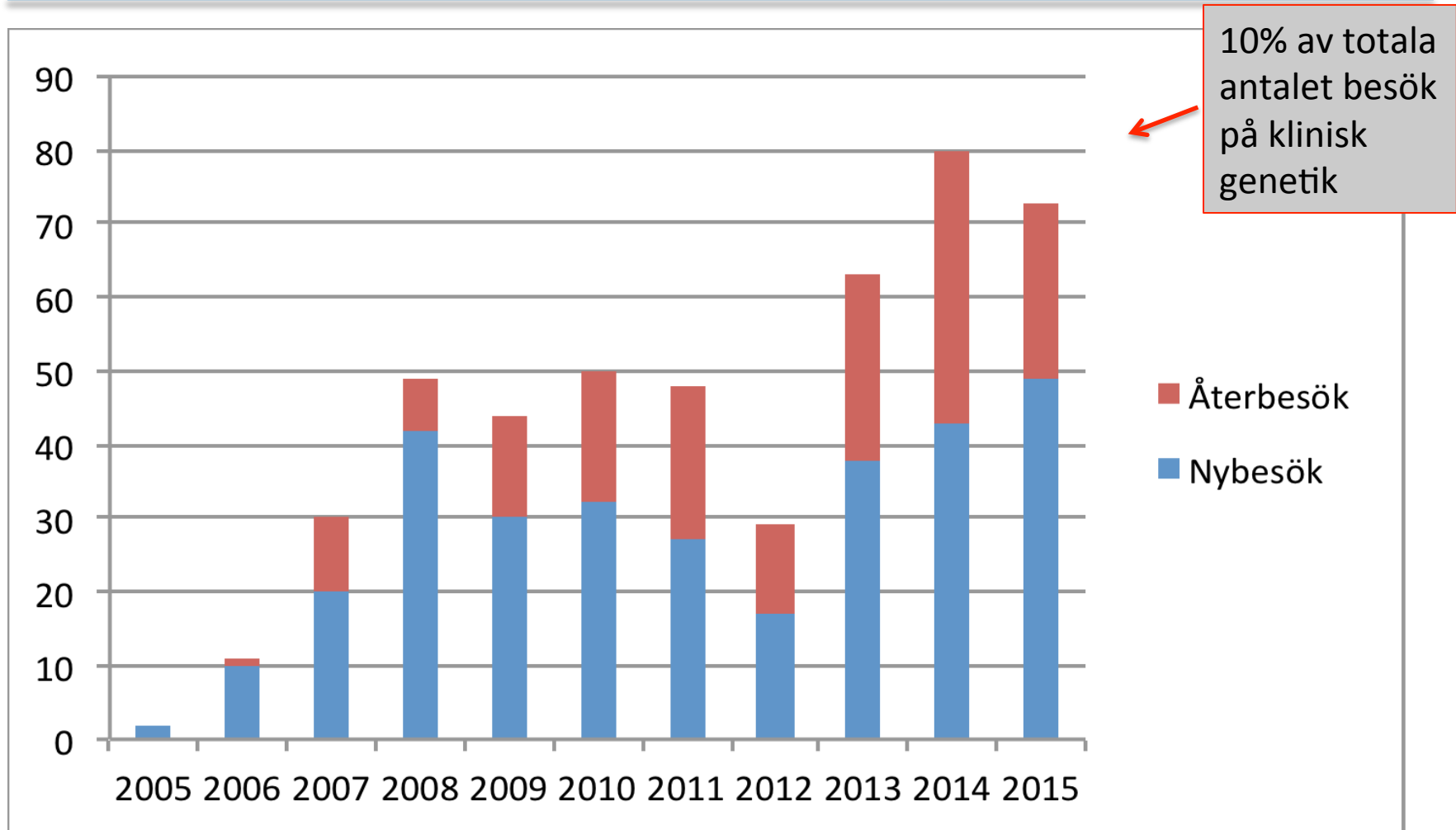


Kardiogenetisk mottagning i Lund

- Kardiolog + klinisk genetiker + genetisk vägledare
- Gemensam mottagning 1/mån (nybesök)
 - **med** kardiolog
- Återbesök 1/mån → ev remittering till kardiolog för klinisk uppföljning av mutationsbärare
 - oftast *utan* kardiolog

Kardiogenetisk mottagning i Lund

2005-2015



Utmaningar

- Kardiogenetisk mott ***bara genotyp-positiva*** familjer.
- **Genotyp-negativa familjer – olöst problem**
- Kostnader för genetisk analys:
 - Patient (behandlande kardiologisk enhet)
 - Presymtomatisk analys – solidarisk finansiering!
- 1,5 kardiolog direkt involverad i kardiogenetiska mottagningar
- Enbart 4 specialisttjänster på klinisk genetik
 - 90% av besök handlar inte om hjärtat



Ds



Patient



Cascade screen

Treatment

Ds

Gene -

Gene +



Patient

Genotype-positive
family members
(risk individuals)

Phenotype + Treat!

Phenotype - FU

Genotype-negative
Family members



Ds



Patient

Kardiolog – VEM??

Kardiogenetisk mott

Persons at Risk

**Phenotype –
Follow-up**

Phenotype + Treat!

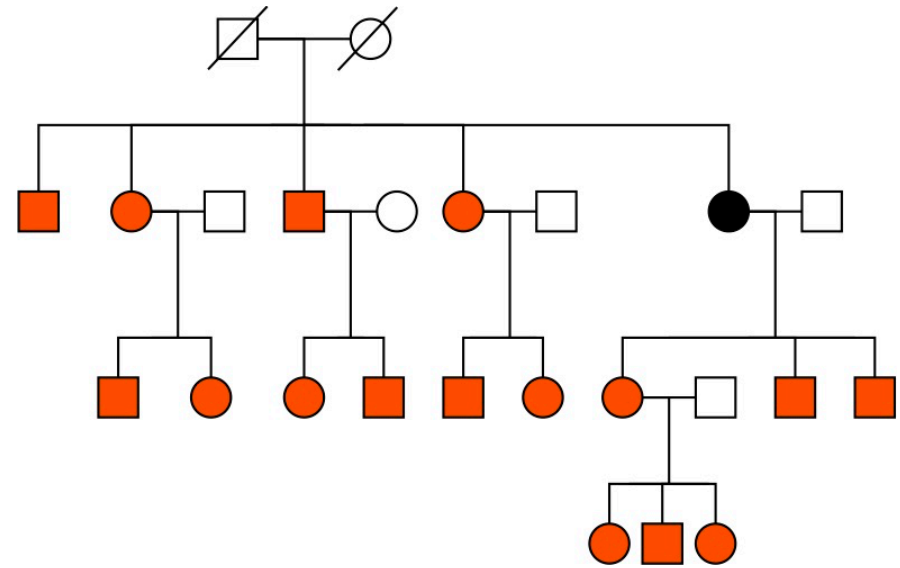
Phenotype + Treat!

**Genotype-positive
family members
(risk individuals)**

Phenotype - FU

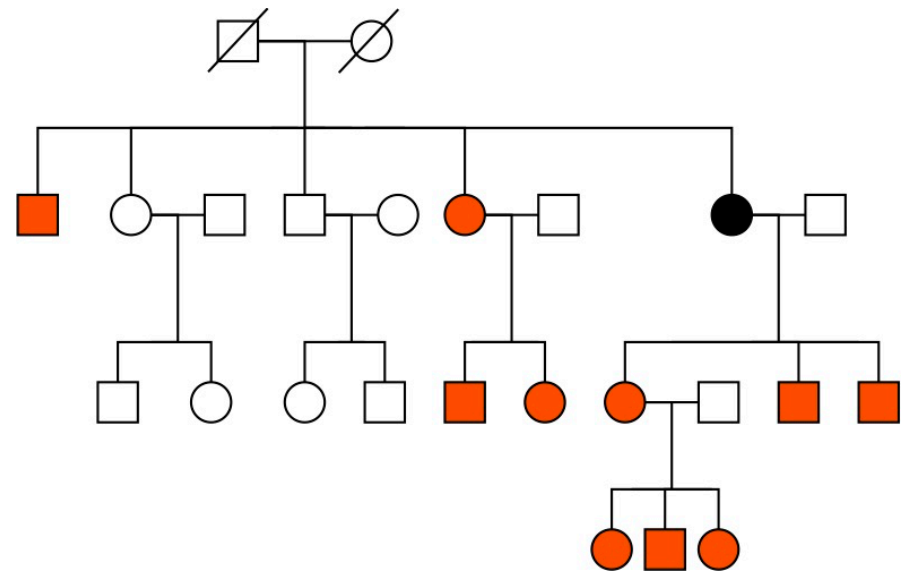
**Genotype-negative
family members**

No follow-up!



Ds

Gene -
Gene +



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*).

Olösta problem

Prio 3

- Kostnader för gentykning av patienter belastar inremitterande – försiktighet..
- Stort antal patienter med milda varianter av sjukdomar som behöver FU (HCM – 1:500)
- Stor och växande grupp av friska mutationsbärare som behöver uppföljning hos genetik-kunnig kardiolog (glesa besök ok!)
- Ännu större grupp av riskindivider som behöver klinisk uppföljning under livstid ...