



Arbetsgrupp Kardiogenetik

Möte nr 3 - 2024

Protokoll

Datum / tid: 17-18 oktober 2024

Plats: Trolleholm Slott

Närvarande: Pyotr Platonov, Ivana Haby, Pia Dahlberg, Raffaele Scorza, Anneli Svensson, Varvara Kommata, Magnus Forsgren, Maja Eriksson Östman, Sara M Jonsson (barnkard), Cecilia Gunnarsson (klinisk genetiker).

Förhinder: Maria Mannila (ersätts av Cecilia Gunnarsson), Emil Hagström

Online: Björn Pilebro

1. **Godkännande av föregående mötesprotokoll och mötets agenda.**
2. **Val av mötessekreterare (Anneli) och justerare (Maja o Pia).**
3. **Presentation av mötesdeltagarna.**
4. **Arbetsgruppens årsberättelse**
 - a. presenterades av Pyotr på möte med SvKF:s styrelse. Bakgrunden till gruppen, dess sammansättning och mål. Vi läser igenom årsberättelsen tillsammans.
5. **AGKG-profil**
 - a. Logga: Emil har gjort utkast och gruppen enas om att jobba vidare med bilden med ormarna, men inte som ormar utan som en DNA-spiral på facklan.
 - b. Web-sida: Det finns olika flikar nu och vi kan lägga till de vi vill, tex för för protokoll, länkar till guidelines, utbildningar, riskkalkylatorer etc.
 - i. Speciellt utbildningsfliken bör uppdateras/städas 1 gång/halvår.
 - ii. Alla dokument vi vill ha med: skicka länk till Magnus.
 - iii. Fliken "Riktlinjer" på SvKFs hemsida är inte uppdaterad. Ta bort fliken helt? Ett alternativ är att under den fliken lägga länk till ESCs guidelines-hemsida samt skriva "se under resp arbetsgrupp". PP o AS lyfter frågan till SvKF.
 - iv. Magnus kommer att ha ansvar för hemsidan med hjälp av Barbara.
 - c. Kommunikation inom gruppen

- i. Google-grupp - alla nås av mejlen här.
- ii. WhatsApp-grupp bildades 17/10 utifrån behov av att nå varandra när resor strulade, men kan användas även framgent.
- d. Google drive – Alla i gruppen har access till gruppen, och kan fritt lägga upp material.
 - i. Syftet med denna sida är att ha samlat arbetsmaterial med vad som finns i landet avseende patientinformationer etc. Ivana o Barbara har samlat material dit.
 - ii. Materialet på Google drive utgör underlag för att avgöra vad som sedan ska publiceras på hemsidan, och publicering sker först sedan det diskuterats och överenskommit i gruppen.

6. AGKG deltagande i konferenser/utbildningstillfällen

- a. Fortbildningsdagarna februari 2025
 - i. Maja Eriksson Östman och Erik Björck kommer att tala om "Familjär thorakal aortasjukdom", Pyotr modererar.
 - ii. Svårt veta hur många som kommer, viktigt göra reklam på hemmaplan. MKON skickar ut inbjudan också.
- b. Svenska Kardiovaskulära Vårmetet i Malmö april 2025
 - i. 4 anmälda symposieförslag ("Genetics for dummies - hur och när?", Från vaggan till graven - kardiogenetik under kvinnolivet", "Forensisk kardiologi: som i TV-serierna? Är genetik svaret vid oklar död?" respektive "Ropen skalla - precisionskardiologi till alla")
- c. HRG
 - i. Deltagande i HRGs Temadag 22/11, 90 minuter fallbaserad föreläsning om bla kardiomyopati-guidelines, DCM, Brugada, en uppdatering om ARVC/ACM samt möjlighet att ställa frågor/diskutera. Föreläsare Pyotr o Anneli.
- d. Andra möten? Lokala utbildningstillfällen?
 - i. Svårt med utbildningsdagar i nuläget (ekonomiska begränsningar i regionerna, svårt för kollegor att resa etc). Skapa regionala ronder? Löpande serie med webinarier skapade via AGKG med vissa delar ansvarade för av genetiker?

7. Svensk Kardiologi

- a. Vårt mål är att ha med inslag om kardiogenetik i varje nummer.
- b. Till nästa upplaga beskrivning av gruppen av Raffaele samt referat från ICE av Pia. Deadline 22/11.

- c. Anneli fungerar som gruppens kontaktperson gentemot tidningen.

8. Nyhetsbrev

- a. Mejlfloden är strid för de flesta, och risken är att ytterligare mejl kommer att kastas. Bättre satsa på tex "info-ruta" i Svensk Kardiologi även om vi beslöt att detta kanske är lite prematurt just nu, vi vill kunna hänvisa till välfungerande/uppdaterad hemsida.

9. Interaktion med andra aktörer:

- a. Andra SvKF-AG
 - i. Vi föreslår att ha en kontaktperson i varje arbetsgrupp som kan återföra vad vi gör och också berätta för oss vad de gör så att parallella arbeten undviks. Pyotr kommer att träffa/tala med alla arbetsgruppsordförande där vi inte redan har representation (hjärtsvikt - Krister Lindmark, preventiv kardiologi - Mattias Ekstedt, utbildningsutskottet - Ioannis Katsoularis).
 - ii. HRG (Anneli ordförande)
 - iii. Hjärtsvikt
 - Vi kan hjälpa till att definiera när genetisk testning ska göras och hur svaret kan användas, men handläggning/uppföljning av pat kan o ska sviktläkarna hantera.
 - iv. Preventiv kardiologi
 - v. Digital hälsa (Pyotr medlem)
 - Finns möjlighet att utveckla digitala verktyg för familjeutredningar för kardiologer?
 - vi. Utbildningsutskottet
 - Definiera vad en ST-läkare ska kunna avseende genetisk analys/genetisk frågeställning. Ivana talar med Anna Freyschuss utifrån målbeskrivningen.
 - På KS får alla ST-läkare gå med en vecka med Ivana o Maria, men tyvärr är det nog en möjlighet som kan vara svår att få till för alla ST-läkare i landet.
- b. Barnkardiologi
 - i. Liten grupp/rel få individer, bra att barn/vuxen-sidan kan komma åt varandras dokument/rekommendationer. Viktigt att diskutera med varandra och att i våra dokument ta med både barn- och vuxenperspektivet avseende genetisk testning, men inte ta över varandras patienter.
 - Svensk Barnkardiologisk förening har en del PM som kan vara användbara.
 - Våra dokument ska - när de är klara - länkas in till den hemsidan.
- c. Thoraxkirurgi (aortasjukdomar)

- i. Klara beröringspunkter avseende aortasjukdomar. Vi vill gärna vara med tex på deras årliga möte och informera om vårt arbete. Maja tar kontakt med Svensk Thoraxkirurgisk förening och informerar om att vi finns, hör vilken form av samarbete de kan vilja ha.
- d. Interaktion med EHRA/ESC
 - i. ESC o EHRA är informerade av Pyotr om att vi finns - ännu ingen respons.
- e. Patientorganisationer
 - i. Diskussion om huruvida vi ska vara proaktiva och initiera kontakt eller avvakta att de hör av sig.
 - ii. I nuläget finns inte mycket av detta - i Sverige i princip bara för FH och HCM. Vad är vår del/vårt uppdrag i detta, och vad efterfrågas från (de fåtaliga) patientorganisationerna?
 - iii. Vi upplever att enskilda patienter visar stort intresse och att efterfrågan är stor, men svårt veta hur vi når alla. "Ny generation" av patienter letar inte minst via sociala medier, äldre pat går med i patientföreningar.
 - iv. På sikt viktigt kunna få in synpunkter från dem; men i nuläget är gruppen inte tillräckligt långt kommen i sitt arbete för att gå ut till dessa grupper.
 - v. En del på sikt utifrån samarbetet kan vara att nå patienter o anhöriga

10. Arbetsgruppens uppdrag

- a. Aktivt delta i de utbildningstillfällen som finns, tex Kardiovaskulära Vårmetet, Fortbildningsdagarna, HRGs temadagar.
- b. Kliniska riktlinjer inom KG
 - i. ESC 2023 riktlinjer – skriva ihop någonting om hur vi ser på klinisk anpassning av dessa? Det är sannolikt en publikation på gång om detta från ESC, formellt om hur guidelines ska tillämpas i mindre bemedlade länder men den kan nog få bäring även tex i Sverige. Inget beslut om att skriva något från vår grupp just nu.
 - ii. Kliniska råd om handläggning av familjer med negativa genetiska fynd: uppdatering av befintligt dokument ska göras. Pia, Anneli o Maja ansvarar och bollar sedan med gruppen men också HRG, sviktgruppen.
 - iii. Nationellt PM om familjeutredning borde finnas, var vi överens om. Skillnaden mellan regionerna är störst när det gäller utredning av probander (alla kan skicka remisser i vissa, "gate-keeper" finns i andra), men vi gör ganska lika när det gäller familjeutredning.
 - Probandutredning: Beskriva nyckelmoment i processen, checklista med kort motivering/hjälptext. Vad säger riktlinjerna om principerna bakom. En A4-sida, inte mer.
 - a) Ivana, Varvara, Cecilia o Maria börjar.

- Familjeutredning genpositiva: hur ska en familjeutredning - dvs vad som ska göras med individer där det finns en påvisad variant i familjen men återigen inte av vem/hur. En sida med checklista/funktionsmoment.
 - a) Sara, Cecilia och Björn börjar.
- c. Vi flaggar för svikt-gruppen och HRG att dessa dokument enl ovan är under utarbetning, och när vi har ett förslag kan vi bolla med de andra grupperna som kan lägga till sina delar. Det är möjligt att dessa grupper förväntar sig att vi ska skriva även delarna om klinisk uppföljning vilket egentligen inte är vårt uppdrag, dock kan vi göra det i samråd med de andra. Vi gör våra PM om genetisk utredning först, så kan detta vara en uppgift i nästa steg.
- d. Patientinformationer – uppdatering?
 - i. Diskussion om att skapa centraliserade patientinformationer från vår sida, att lägga på hemsidan att kunna hänvisa till. Vi beslutar att göra det, och uppgiften kan löpa parallellt med övrigt arbete.
 - ii. Inventering av befintligt material tills vi ses i mars. Sedan göra en gemensam mall för hur informationerna ska läggas upp. Viktigt hålla dem rimligt korta, gärna med bilder, och med ett "patientanpassat" språk. Ansvarsområden:
 - ARVC Pyotr
 - HCM Raffaele
 - DCM Anneli o Pia
 - CPVT Ivana
 - Brugada Ivana
 - Aorta Maja
 - LQTS Pia
 - FH Emil

11. Utbildnings- och kompetenskrav inom området för ST-läkare

- a. Fortlöpande webinarier skapade av AGKG. Nu planerade utbildningar i olika sammanhang.
- b. Generellt behöver vi kartlägga behov av utbildning på olika nivåer och olika instanser/arbetsgrupper.

12. Besvarande av remisser inom området - ännu har inga inkommit.

13. Övriga frågor

- a. Industri: TLV och mavacamten

- i. Frågan tas upp om vi ska delta i opionsbildning. Raffaele "tipsat" Tomas Jernberg som NPO-ordförande om kardiogenetik och läkemedel inom området (inte bara mavacamten, det finns flera i pipelines). Vi bedömer att detta ligger inom NPO och inom svikt-arbetsgruppen snarare än AGKG. Patienterna driver på men sviktgruppen verkar ducka frågan.
 - ii. Pyotr lyfter frågan i samtalet med Krister Lindmark.
- b. Kassörsuppdraget som Raffaele har idag är ifrågasatt från styrelsen då gruppen inte ska ha någon egen ekonomi. Vi överväger att ta bort positionen.
- c. Kontakt med rättsmedicin är tagna i Lund och Göteborg, för att få in formuleringar om tex familjeutredning etc i deras utlåtande. Vi vill gärna se att detta görs nationellt. Eva Rudd kan vara en bra kontaktväg in där (klinisk genetiker som numera arbetar som rättsläkare).
- d. Handläggning av oväntade dödsfall - PM finns på Svensk förening för klinisk genetik, men det behöver uppdateras. Många olika verksamheter som involveras (kardiologi, akuten, IVA/THIVA, patologi mfl) inom sjukvården.
- i. Pyotr o Raffaele tittar på befintligt PM och hur det ska uppdateras.
- e. Ska vi ha en patientrepresentant i gruppen?
- i. Kort diskussion, i nuläget ser vi inte behovet av en ständig representant i gruppen. Kan dock vara klart indicerat i enstaka frågor/arbeten.
- f. Utbildning i primärvården avseende kardiogenetik.
- i. Det finns lokala initiativ, men inte på så många ställen i landet. Övergripande basal information om genetisk utredning. Tex drivs aortasjukdomsuppföljning i Stockholm till stor del i primärvården.
 - ii. Inbjudna dem att delta vid ev webinarier. Målet är att PV ska veta att det finns sjukdomar som är ärftliga och vilka dessa är, känna till remissvägar när patienter kontaktar dem så att pat kan hjälpas fram. Vi ser inte att de ska göra familjeutredningar men heller inte avvisa de (friska) patienter som kontaktar dem.
 - iii. Ställa frågan till SFAM om vad de ser för utbildningsbehov - Magnus kontaktar.
- g. Vad är det vi tror/upplever att andra aktörer behöver utbildning i/om?
- i. Vad gör klinisk genetik? Basal ärftlighetskunskap saknas hos många.

7

14. Nästa möte

- a. Avstämning 20 januari 2025 kl 15-16.30 via Zoom - till dess skapa utkast till de riktlinjer vi ska skriva (se punkt 10 b).
- b. Måndag 2 juni kl 15-16.30 via Zoom.
- c. Heldagsmöte i Stockholm 11 mars, prel på: Läkarsällskapet (bökas av Pia).
- d. Internat onsdag-torsdag 22-23 oktober, preliminärt Trolleholm.

15. Mötet avslutas.

Vid tangenterna



Anneli Svensson

Ordförande

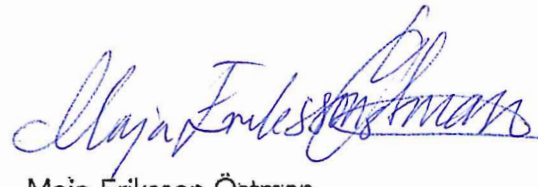


Pyotr Platonov

Justeras



Pia Dahlberg



Maja Eriksson Östman