

Detta kan komma att innefattas vid utredning på Centrum för kardiovaskulär genetik:

- Utredning av indexpersonen – kliniskt och genetiskt.
- Informationsspridning till släkten från indexpersonen.
- Utredning av förstegradssläktingar:
 - – kliniskt.
 - – genetiskt, om sjukdomsorsakande mutation identifieras.
- Erbjudande om familjemottagning.
- Förslag till kontrollprogram för familjemedlemmar.
- Förslag till individuell behandling/profylaktisk behandling.

Att tänka på inför remiss med frågeställning utredning av Långt QT Syndrom (LQTS):

Vilka misstänkta LQTS-patienter är lämpliga för genetisk utredning?

- Patienten har släktingar som förväntas ha nytta av en familjeutredning, ev. behandling
- Schwartz diagnoskriterier bör vara värderade (*Schwartz et al Circulation 1993;88:782-4*). Poängsumma 3,5 poäng indicerar genetisk utredning men kan även övervägas vid intermediär sannolikhet för LQTS.

Scoring:	< 1 poäng = låg sannolikhet för LQTS
	2-3 poäng = intermediär sannolikhet för LQTS
	≥3,5 poäng = hög sannolikhet för LQTS

•	QTc	>480 ms.
	3 poäng	
	460-470 ms.	2 poäng
	450 ms (män).	1 poäng
•	Dokumenterad Torsades de Pointes (TdP).	2 poäng
•	T-vågs alternans.	1 poäng
•	”Notched” T-våg i tre avledningar.	1 poäng
•	Låg hjärtfrekvens för ålder.	0,5 poäng
Anamnes		
•	Syncope under stress.	2 poäng
•	Syncope utan stress.	1 poäng
•	Kongenital dövhet.	0,5 poäng
Heriditet		
•	Familjemedlem med diagnostiserad LQTS.	1 poäng
•	Plötslig oväntad död < 30 år hos nära släkting.	0,5 poäng

Viktiga uppgifter i remissen:

- Schwartz score.
- Övrig anamnes misstänkt för LQTS.
- Vilo-EKG QTc.
- Holter utfört?
- A-prov utfört?
- Ev. medicinering.

Att tänka på inför remiss med frågeställning utredning av Familjära thorakala aortaaneurysm och dissektioner (FTAAD):

Vilka misstänkta FTAAD-patienter är lämpliga för genetisk utredning?

- Patient med thorakal aortasjukdom som har 1 eller flera ”nära” släktingar med verifierad thorakal aortasjukdom men inte är tidigare genetiskt utredd.
- Patient med påvisad thorakal aortasjukdom och kliniska tecken till syndromsjukdom (Marfan, Loeys-Dietz Syndrom, vaskulär Ehlers Danlos syndrom etc.).
- Patienter under 50 år med aortadissektion eller idiopatiska thorakala aortaaneurysm utan familjeanamnes.

Viktiga uppgifter i remissen:

- Finns thorakal aortasjukdom hos 1:a eller 2:a gradssläkting, verifierad från journalhandling eller obduktion?
- Finns kliniska tecken till en systemisk bindvävssjukdom? Klaffanomalier eller läckage? Överörlighet, skolios, dura ectasi, acetabulär protrusion, trattbröst, kölbröst, klumpfot, linsluxation (ögonläkarbedömning) osv.
- Utbredning av patientens aortasjukdom – resultat från DT/MRI aorta och/eller ekokardiografi.

Att tänka på inför remiss med frågeställning genetisk utredning av Hypertrofisk kardiomyopati (HCM):

Vilka misstänkta HCM-patienter är lämpliga för genetisk utredning?

- Diagnoskriterier ska vara uppfyllda, dvs. en väggjocklek på ≥ 15 mm i vänster kammare som inte förklaras av onormal hemodynamisk belastning, t.ex. hypertoni eller klaffsjukdom. Måtten för väggjocklek gäller ej för barn-och ungdomar där detta mått är relaterad till kroppsstorlek.
- Patienten har släktingar som förväntas ha nytta av en familjeutredning.

Viktiga uppgifter i remissen:

- Anamnes: Föreigger hypertoni? Duration och behandling?
- Hereditet: Finns HCM eller annan hjärtsjukdom i släkten? Plötsliga dödsfall? Vid vilken ålder?
- Kopia av vilo-EKG.
- Kopia av ekokardiografiutlåtande.
- Uppgift om man övervägt eller utrett andra, sekundära orsaker till kardiomyopatin.

Att tänka på inför remiss med frågeställning Familjär Hyperkolesterolemi (FH):

Vilka misstänkta FH-patienter är aktuella för genetisk utredning?

- Individer som vid poängberäkning för FH uppnår minst ”trolig” FH. (t.ex. 6 poäng eller mer utifrån Dutch lipid clinic network criteria)
- Individer som får lägre score-poäng men där den kliniska misstanken om FH är fortsatt stark, kan också bli aktuella för genetisk utredning.

Viktiga uppgifter i remissen:

- Finns eget, tidigt insjuknande (män < 55 år, kvinnor < 60 år) i aterosklerotisk hjärtkärlsjukdom?
- Finns tidig kranskärlsjukdom och/eller högt LDL-kolesterol (> 95:e percentilen) hos 1:a eller 2:a gradssläkting, verifierad från journalhandling eller obduktion?
- Bifoga aktuellt (och gärna tidigaste tagna/funna) lipidstatus med uppgift om eventuell samtidig kolesterolsänkande medicinering.

Övrigt:

- Beakta att högt kolesterol i sällsynta fall kan vara sekundärt till t.ex. nefrotiskt syndrom, gallstassjukdom eller hypothyreos.
- Lipidstatus taget under graviditet är svårvärderat.

Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) kriterier för diagnos av heterozygot familjär hyperkolesterolemi hos vuxna

Scoring:	Definitiv FH > 8 poäng Trolig FH 6 – 8 poäng Möjlig FH 3 - 5 poäng Sannolikt inte FH 0 – 2 poäng
Grupp 1: Familjeanamnes	
(i) Förstegradssläkting med känd prematur* kranskärlsjukdom (CHD) ELLER	1
(ii) Förstegradssläkting med känt LDL-kolesterol > 95:e percentilen (för ålder och kön)	1
(iii) Förstegradssläkting med senxantom och/eller arcus cornealis ELLER	2
(iv) Barn < 18 år med LDL-kolesterol > 95:e percentilen (för ålder och kön)	2
Grupp 2: Patientens anamnes	
(i) Patienten har prematur* CHD	2
(ii) Patienten har prematur* cerebral eller perifer kärlsjukdom	1
Grupp 3: Patientens fysikaliska status	
(i) Senxantom	6
(ii) Arcus cornealis hos patient < 45 år	4
Grupp 4: Patientens LDL-kolesterol	
≥ 8.5 mmol/L	8
6.5 – 8.4 mmol/L	5
5.0 – 6.4 mmol/L	3
4.0 – 4.9 mmol/L	1
Grupp 5: Genetiskt test	
(i) Patologisk mutation påvisad i LDLR, ApoB eller PCSK-9 generna	8
*Prematur: man < 55 år, kvinna < 60 år. För varje grupp räknas endast en poängsiffra, alltid den högsta.	

Referenser:

1. World Health Organization. Familial Hypercholesterolaemia (FH): Report of a second WHO consultation. Geneva: World Health Organization; 1999.
2. Civeira F; International Panel on Management of Familial Hypercholesterolemia. Guidelines for the diagnosis and management of heterozygous familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis* 2004;173(1):55-68.

Remissen adresseras till:

*Centrum för kardiovaskulär genetik
Norrlands universitetssjukhus*

901 85 Umeå