

Anlag för plötslig hjärtdöd kan upptäckas med genetisk screening

Omkring 80 procent av dem med ärftlig hypertrof kardiomyopati och som ingår i riskfamiljer, individer som riskerar att drabbas av plötslig hjärtdöd, kan upptäckas med hjälp av genetisk screening. Det tror Ulf Kristoffersson, docent och överläkare vid genetiska kliniken på Universitetssjukhuset i Lund.

Den vanligaste formen av ärftlig kardiomyopati, hypertrof kardiomyopati, har en prevalens på 200 per 100 000 individer, visar studier från USA. Och till skillnad från en del andra genetiska sjukdomar, exempelvis Huntingtons sjukdom, har vetenskapen om ärftliga anlag för kardiomyopati ett profylaktiskt värde. Fall av plötslig hjärtdöd skulle kunna förhindras genom exempelvis en förändrad livsstil eller med hjälp av läkemedel.

Ulf Kristoffersson ska inom kort träffa barn- och vuxenkardiologer i Lund för att diskutera hur genetiker och kardiologer tillsammans ska förbättra utredning och omhändertagande av familjer med misstänkt ärftliga kardiomyopati.

– Vi träffades redan för ett par år sedan. Men då var kunskapen fortfarande otillräcklig på området. Nu vet vi mer

och ska därför diskutera hur vi skulle kunna implementera kunskapen i det kliniska arbetet. Idag har vi dessutom möjlighet att, som alternativ till att göra analyserna i vårt eget laboratorium, externt köpa kvalitetssäkrade analyser, säger Ulf Kristoffersson.

– Men visst saknas det fortfarande epidemiologisk kunskap och vi vet idag inte alls hur många familjer med ärftlig kardiomyopati som finns i Sverige.

En rimlig möjlighet

I veckans Läkartidning, sid 845 beskrivs hur exempelvis hypertrof kardiomyopati kan orsakas av mutationer i upp till 12 olika gener. Men trots den ofta mycket komplexa bakomliggande genetiken menar Ulf Kristoffersson ändå att screening är en rimlig möjlighet.

– Det finns en grupp på omkring 20 procent där det är svårt att använda genetisk screening, eftersom de bakomliggande orsakerna är så komplexa. Men för 80 procent av fallen med ärftlig hypertrof kardiomyopati visar de studier som gjorts att det handlar om en mutation i en av två möjliga gener, och inom dessa riskfamiljer vore screening fullt realistiskt, säger Ulf Kristoffersson.

Ulf Kristoffersson gör en jämförelse med verksamheten på de cancergenetiska mottagningarna, där bland annat genetiker och kliniker samarbetar.

– Inom cancergenetik kan vi dels lugna många som annars skulle leva med stor ångest, och för bärare av anlag för

exempelvis ärftlig bröst- eller tjocktarmscancer kan vi erbjuda flera olika åtgärder. De åtgärder som vi kan erbjuda vid ärftlig kardiomyopati skiljer sig naturligtvis från dem vid cancer, och dessutom handlar det sannolikt om betydligt mindre patientgrupper.

En lönsam satsning

Trots att en genetisk utredning av individer i riskfamiljer är relativt kostsam, så skulle en sådan även löna sig ekonomiskt för hälso- och sjukvården, menar Ulf Kristoffersson. Han har räknat ut att genetiska undersökningar av riskfamiljer för att hitta en enda bärare av anlag för ärftlig kardiomyopati, eller avfärda bärarskap, skulle kosta omkring 25 000 kronor. Upptäcks en mutation vid en primärutredning så möjliggör det även en presymtomatisk diagnostik.

– Jämför man kostnaden med den för exempelvis en pacemaker, som dessutom måste bytas med jämna mellanrum, är den låg. Vi kan samtidigt lugna alla dem som utredningen frikänner från bärarskap. Men innan sjukvården ska satsa pengar på detta krävs en ordentlig hälsoekonomisk analys för att tydligt kunna peka på att genetisk screening lönar sig, säger Ulf Kristoffersson.

Läs även Ulf Kristofferssons medicinska kommentar om ärftlighet och hjärtsjukdom på sid 826.

Peter Örn

peter.orn@lakartidningen.se



Nytt register öppnar för genetisk screening

Ja till genetisk screening av barn och ungdomar i vissa riskfamiljer för ärftlig kardiomyopati, men nej till en allmän screening. Det anser överläkare Daniel Holmgren, som tagit initiativet till ett svenskt register för kardiomyopati bland barn och ungdomar.

Barn och ungdomar med kardiomyopati är en så pass liten patientgrupp att det behövs en centraliserad insamling av patientdata för att utveckla möjligheten till exempelvis genetisk screening. Överläkare Daniel Holmgren på Barnhjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, har därför tagit initiativ till ett svenskt register för kardiomyopati bland barn och

ungdomar i åldrarna 0 till 20 år. Patienter diagnostiserade från och med 1987 och framåt ska ingå i registret.

Målsättningen på sikt är att alla barnkliniker och barnkardiologiska center i landet ska delta med patientmaterial till registret, och i ett senare skede kanske även center i övriga nordiska länder. Registret ska bland annat ge information om hur vanligt förekommande kardiomyopati är, inte minst de ärftliga formerna. Men det ska också innehålla en genbank och en plasmabank, för att möjliggöra patogenetisk forskning och utveckling av genetisk screening.

– För omkring 15 år sedan så hade sjukvården inte så mycket att erbjuda anlagsbärare av ärftlig kardiomyopati, och då var möjligheten att screena inte så in-

tressant. Men idag är situationen annorlunda, bland annat eftersom det nu finns effektiva läkemedel, säger Daniel Holmgren.

Ett grundläggande problem med all screening är att man inte vet säkert om sjukdomen kommer att utvecklas även om man är bärare, menar Daniel Holmgren.

– Ska man bestämt avråda en person från att göra vissa saker, om risken att dö i plötslig hjärtdöd kanske bara är någon bråkdel av en procent? Vi vet fortfarande alldeles för lite om sambandet mellan genotyp och fenotyp hos barn med kardiomyopati för att kunna tolka resultaten av genetiska avvikelser och ge kloka råd. Därför är jag negativ till en allmän screening. Men genom att genetiskt