



Arbejdsgruppen: Arvelige hjertesygdomme 2010/11

Arbejdet med arvelige hjertesygdomme i Danmark blev grundlagt i en »skrivegruppe« der i 2006 udkom med en DCS rapporten »Arvelige hjertesygdomme«. Gruppen blev herefter i 2009 formelt tildelt status som DCS arbejdsgruppe, og er i dag en veletableret gruppe som er bredt funderet i de hjertemedicinske afdelinger samt enkelte klinisk-genetiske og patologiske afdelinger rundt om i landet. Arbejdsgruppen holder årligt to møder i januar og juni og samles også i forbindelse med årsmødet i maj. Siden 2008 har vi en gang årligt afholdt Sundhedsstyrelsens speciale-specifikke kursus i arvelige hjertesygdomme på Århus Universitetshospital, Skejby. Pr. 1. februar 2011 har arbejdsgruppen fået ny formand Henrik Kjærulf Jensen og ligeledes ny næstformand Jacob Tfelt-Hansen. Den afgående formand Henning Bundgaard skal her takkes for stor pionerindsats på området.

Det aktuelle arbejde er fokuseret på følgende områder:

- Organisering og oprettelse af den nationale web-baserede database »Progeny« med aktuel deltagelse af 9 hospitalers kardiologiske afdelinger
- Nationalt forskningssamarbejde
- Landsdækkende fælles patientinformationer om hver af de arvelige hjertesygdomme
- Håndtering af »sudden cardiac death« under 50 år i Danmark
- Juridiske – herunder forsikringsmæssige aspekter ved undersøgelse/diagnostik af arvelig hjertesygdom
- NBV 2011
- Hoveduddannelses kursus om arvelige hjertesygdomme
- DCS kursus om arvelige hjertesygdomme
- Deltagelse i arbejdet med DCS rapport om famililær hyperkolesterolæmi

Hovedresultaterne af vores arbejde er:

Først og fremmest har vi etableret et nyt kardiologisk subspecialt »arvelige hjertesygdomme« med bred opbakning blandt vores kardiologiske kolleger, DCS og Sundhedsstyrelsen. Dette har muliggjort en målrettet indsats for bedre diagnostik, opsporing og behandling af familier med arvelige hjertesygdomme. Med stor succes er det lykkedes at oprette en national web-database »Progeny« med mulighed for at samle kliniske, genetiske og stamtavle-data, der således er tilgængelige for samtlige deltagende afdelinger rundt om i landet. Der er afholdt 2 glimrende kurser i brugen af Progeny i løbet af året med stor deltagelse. På nuværende tidspunkt er følgende 9 hospitaler/sygehuse repræsenteret: Ålborg, Viborg, Herning, Skejby, Århus Sygehus, Odense, Roskilde, Gentofte, Rigshospitalet. Dermed er den landsdækkende



familieopsporing gjort langt lettere, mere effektiv og foranlediger et bredt nationalt samarbejde om arvelige hjertesygdomme. Dette har allerede udløst et nationalt klinisk og molekylærgenetisk survey af langt QT-syndrom og Brugada Syndrom og flere samarbejder er på vej. Her skal også nævnes at flere afdelinger er aktive i et nordisk samarbejde/web database om arytmogen højre-ventrikel kardiomyopati (ARVC) og hypertrofisk kardiomyopati.

Ønsket om at udarbejde landsdækkende patientinformationer har i første omgang resulteret i en færdig patientinformation om hypertrofisk kardiomyopati (HCM). Patientinformationer om de øvrige kardiomyopatis, arvelige arytmier og familær hyperkolesterolemie er under udarbejdelse. Formen fra HCM-informationen fastholdes for alle de øvrige patientinformationer. Imidlertid har vi aktuelt ingen afklaring af, hvorledes vi kan gøre disse patientinformationer tilgængelige for alle på nettet. Vi håber/arbejder på, der kommer en afklaring heraf i dette kommende år.

Et andet meget vigtigt område er en ensartet national håndtering af »sudden cardiac death« under 50 år i DK. Her har arbejdsgruppen taget initiativ til at udarbejde et holdningspapir sammen med patologer, retsmedicinere og klinisk-genetikere. Kommisorium er nu godkendt af DCSs bestyrelse, således at arbejdet kan videreføres. I den forbindelse skal også nævnes problemerne med forsikringsmæssige aspekter ved undersøgelse/diagnostik af arvelig hjertesygdom. Her er der iværksat en række initiativer med forespørgsler til relevante politikere og forsikrings-branchen.

Et ganske let revideret NBV kapitel om arvelige hjertesygdomme er færdiggjort og arbejdet med at udarbejde en rapport om famililær hyperkolesterolemie er påbegyndt i samarbejde med deltagere fra arbejdsgruppen – præventiv kardiologi.

Fremtid

I det kommende år ønsker vi at videreføre arbejdet fra 2010 på ovenstående punkter. Generelt set vil vi videreføre det glimrende nationale kliniske og forskningsmæssige samarbejde med specielt rettet fokus på de landsdækkende patientinformationer, håndteringen af sudden cardiac death under 50 år og de forsikringsmæssige aspekter af klinisk-kardiologisk-genetisk diagnostik af arvelige hjertesygdomme. Efter at vi har fået etableret undervisning/kurser til vores yngre kardiologiske kolleger under uddannelse vil vores fokus også være rettet mod undervisningsmæssige tiltag overfor vores »senior« kardiologiske kolleger. Subspecialet »arvelige hjertesygdomme« er under hastig udvikling med erkendelse af nye sygdomme og nye diagnostiske og behandlings-mæssige tiltag. Dette vil uden tvivl nødvendiggøre en fremtidig revision af rapporten fra 2006 om arvelige hjertesygdomme.

På arbejdsgruppens vegne Henrik Kjærulf Jensen, formand Jacob Tfelt-Hansen, næstformand