

## Arbejdsgruppen vedrørende Arvelige Hjertesygdomme



Januar 2009

### Nedsættelsen af den permanente arbejdsgruppe

Arbejdsgruppen blev etableret i 2005 som en ad hoc gruppe, og opnåede i 2008 status som permanent arbejdsgruppe.

Ved møde i ad hoc gruppen januar 2009 aftaltes regler for valg til nucleus og formandskab. Nucleus udgøres således af en lokalt udpeget repræsentant fra hver af de sygehuse, hvor der er en kardiologisk afdeling, der er aktiv indenfor hjertegenetikken. Dette svarer p.t. til en nukleus på 8 medlemmer. Formandskabet indrykker en annonce i Cardiologisk Forum, hvor alle interesserede opfordres til at melde sig til gruppen. Herudfra nedsættes arbejdsgruppen, - som stadig vil søges suppleret med yderligere repræsentanter fra bl.a. Dansk Selskab for Patologisk Anatomi og Cytologi og Dansk Selskab for Medicinsk Genetik. Alle medlemmer af arbejdsgruppen skal være medlem af DCS. Regler for arbejdsgruppen og nukleus, herunder funktionstider m.v. følger i øvrigt DCS's vedtægter.

Der vil blive afholdt 2 årlige møder i arbejdsgruppen. Herudover sigtes der mod yderligere 1-2- møder i nukleus. Mødeindkaldelser, mødereferater, medlemslister, undervisningsmateriale og andet materiale af relevans for arbejdsgruppen og dens medlemmer gøres –med DCS's accept - tilgængeligt på DCS's hjemmeside.

Nucleusmedlemmer fra 010209; Ole Havndrup (Roskilde), Bent Raungaard (Aarhus), Ole Eschen (Ålborg), Stig Djurhus (Odense), Jørgen Kanters (Gentofte), Ib Clausen (Viborg), Henrik Kjærulf Jensen (Skejby) og Henning Bundgaard (Rigshospitalet).

Formandskab fra 010209; Formand Henning Bundgaard, næstformand Henrik Kjærulf Jensen

## Kommissorium

### Baggrund

Mange hjertesygdomme optræder familiært og hovedparten har dominant arvegang. Dette indebærer, at den syges søskende, børn og forældre (første-ledsslægtninge) har 50%'s risiko for også at bære den sygdomsfremkaldende genændring – og dermed for at udvikle samme sygdom. Dette motiverer stillingtagen til primær profylakse ift. slægtningene. Det er dog ikke alle anlægsbærere, der udvikler den pågældende sygdom, ligesom sygdomsmanifestationerne kan variere betydeligt. Dette indebærer, at den kliniske karakteristik vil spille en afgørende rolle for håndteringen af slægtningene. Informationen om, at patienten har en arvelig sygdom, afføder oftest et betydeligt behov for detaljeret information og rådgivning, såvel som et krav om undersøgelse af slægtningene.

Flere af de arvelige hjertesygdomme kan debutere med livstruende manifestationer, f.eks. arytmie eller pludselig død. Ved familieundersøgelse vil hovedparten af de slægtninge, der måtte have en sådan risiko, kunne identificeres og tidlig rådgivning og behandling forventes at kunne reducere denne risiko.

Formålet med "Arbejdsgruppen vedr. Arvelige Hjertesygdomme" er at videreudvikle forslag til retningslinier for håndtering af slægtninge til patienter med arvelige kardiovaskulære sygdomme mhp vedvarende at kunne forbedre information, rådgivning, opfølgning og behandling. Motivationen for denne indsats er forventningen om at kunne reducere udviklingen af alvorlige sygdomsmanifestationer og pludselig død.

## Kommissoriets delpunkter

- 1) Arbejdsgruppens interesseområde er at udbrede kendskabet til og anvendelsen af den "genetiske kardiologi" (jf. punkt 8).
- 2) Arbejdsgruppen skal sikre og fremme kvaliteten af undersøgelse og behandling i Danmark indenfor interesseområdet.
- 3) Arbejdsgruppen bidrager aktivt mht formidling (undervisning, møder, symposier, publikationer etc.) og implementering af gruppens forslag.
- 4) Arbejdsgruppen skal motivere til forskning og forskningssamarbejde indenfor området.
- 5) Arbejdsgruppen skal repræsentere DCS i relevante nationale og internationale råd og organer og søger at etablere et samarbejdsforum indenfor området med andre ESC lande.
- 6) Arbejdsgruppen kan rådgive DCS's bestyrelse indenfor sit interessefelt.
- 7) Arbejdsgruppen relaterer sig aktuelt hovedsageligt til ESC's arbejdsgruppe "Myocardial and pericardial diseases"
- 8) Kommissoriets specifikke delpunkter er (jf. punkt 1)
  - a. Løbende af vurdere, hvilke kardiovaskulære sygdomme, der hører under gruppens interessefelt. Dette vil foregå i samarbejde med øvrige arbejdsgrupper under DCS
  - b. Løbende at fremsætte anbefalinger for i hvilke tilfælde og i hvilken alder slægtninge bør tilbydes udredning
  - c. For hver af sygdommene løbende at revurdere rekommandationer ift til slægtningene bl.a. vedr.:
    - i. Klinisk udredningsprogram – dvs. hvilke undersøgelser, der indgår i udredningen
    - ii. Genetisk udredningsprogram – bl.a. hvilke gener, der evt. foreslås undersøgt
    - iii. Plan for langtidsopfølgning
  - d. Løbende at udvikle og forbedre fælles patient- og slægtningeinformation – og sikre adgangen hertil
  - e. At bidrage med forslag til organisering af genetiske kardiovaskulære udredning i DK, herunder:
    - i. At monitorere og dokumentere (bl.a. gennem ensartet anvendelse af DRG-kodning) omfanget af de kliniske, genetiske og klinisk genetisk rådgivningsmæssige aktiviteter gruppens rekommandationer medfører – optimalt i fælles database
    - ii. At dokumentere det økonomisk ressourcebehov
  - f. At aktivt repræsentere kardiologien i udviklingen indenfor den molekylær-genetiske medicin

På Arbejdsgruppens vegne

Henrik Kjærulf Jensen og Henning Bundgaard