

Arvelige hjertesygdomme

Indikationer og kriterier for rekvirering af
helgenomsekventering



Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Thorakal aortasygdom.....	1
Hypertrofisk kardiomyopati	3
Langt QT Syndrom	5
Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi	7
Dilateret kardiomyopati	9
Arytmogen kardiomyopati	11
Brugada syndrom	13

Thorakal aortasygdom

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Thorakal aortasygdom

- DI710: Aortadissektion uden specifikation
- DI711: Rumperet thorakalt aortaaneurisme
- DI712: Thorakalt aortaaneurisme uden ruptur
- DI715: Rumperet thorakoabdominalt aortaaneurisme
- DI716: Thorakoabdominalt aortaaneurisme uden ruptur

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Kun patienter med aorta-sygdom (som udgangspunkt non-syndromal aorta sygdom) uden sikker kendt molekulærgenetisk disposition påvist hos hverken pt eller afficeret slægtning og hvor der ikke er en anden kendt ikke-genetisk ætiologi (såsom traumer, mangeårig arteriel hypertension, betydende aortal aterosklerose, infektion eller autoimmun sygdom).
Familjær disposition	<ul style="list-style-type: none">Ved debut under 50 år, nej.Ved debut over 50 år, skal der være mindst ét yderligere tilfælde af TAAD hos en 1. gradsslægtning til patienten, eller både et tilfælde hos en 2. gradsslægtning og yderligere et eller flere tilfælde i familien.
Alderskriterier	Nej
Kliniske manifestationer til stede eller fraværende	<ol style="list-style-type: none">Thorakal aortadilatation $>2,2$ cm/m² Body Surface Area, rumperet thorakalt aorta-aneurisme eller thorakal aortadissektion ellerIngen symptomer, men hos både en forælder og en efterkommer thorakal aortadilatation $>2,5$ SD, rumperet thorakalt aortaaneurisme eller thorakal aortadissektion hos (obligat bærer).
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Ovenstående kliniske manifestationer skal være påvist ved billeddiagnostik eller ved operation.
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Nej
Krav til forudgående behandling	Ingen
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk akademiker/molekylærbiolog) anbefales ved trioanalyser, og hvor der ikke findes andre tilfælde i familien. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering	Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.

Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.

Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:

- RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.)

Specialevejledning for Klinisk genetik

- RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme.

Specialevejledning for Pædiatri:

- HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familier cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

[Rekvisition og forsendelse](#)

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Hypertrofisk kardiomyopati

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)

- a. DI421: Hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati
- b. DI422: Hypertrofisk non-obstruktiv kardiomyopati

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Patienten skal opfylde diagnostiske kriterier for HCM i henhold til retningslinjerne udarbejdet af DCS og ESC.
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Nej
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Såfremt patienten opfylder diagnostiske kriterier for HCM kan der foretages helgenomsekventering uafhængigt af symptomer.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Ingen
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	HCM er defineret ved forekomst af et fortykket myokardium i fravær af betydende hypertension og hjerteklap-sygdom, hvilket forudsætter at disse tilstande er udelukkede før helgenomsekventering.
Krav til forudgående behandling	Ingen
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk akademiker/molekylær biolog) anbefales ved trioanalyser, og hvor der ikke findes andre tilfælde i familien. Desuden tilrådes det at alle har adgang til MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	De gældende specialeplaner for de tre specialer skal følges. <u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u> RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.) <u>Specialevejledning for Klinisk genetik</u> RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme. <u>Specialevejledning for Pædiatri:</u> HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages

i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

Forud for helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme

Rekvisition og forsendelse

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Langt QT Syndrom

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Langt QT Syndrom (LQTS)

- a. Autosomal dominant (Romano-Ward)
- b. Autosomal recessiv (Jervell og Lange Nielsen)

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Patienten skal opfylde de diagnostiske kriterier for LQTS i henhold til DCS og ESC guidelines (Klaringsrapport: DCS vejledning 2013).
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Nej
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Nej, hvis kriterier for LQTS er tilstede kan helgenomsekventering tilbydes.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Elektrolytforstyrrelser og erhvervet forlænget QT-interval skal være udelukket (bl.a. QT forlængende lægemidler (se www.qtdrugs.org))
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Erhvervet forlænget QT-interval (som anført ovenfor), kan være forårsaget af: <ul style="list-style-type: none">• elektrolytforstyrrelser• strukturel hjertesygdom• lægemidler (se www.qtdrugs.org) Disse forhold udelukkes før genetiske undersøgelser iværksættes.
Krav til forudgående behandling	Ingen
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Drøftelse ved MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk biokemiker/molekylær biolog) anbefales ved trioanalyser, eller hvor der ikke findes andre tilfælde i familien. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	<p>Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.</p> <p>Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.</p> <p><u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.) <p><u>Specialevejledning for Klinisk genetik</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati,

ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme.

Specialevejledning for Pædiatri:

- HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningsundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

[Requisition og forsendelse](#)

Gældende rekvisitionseddeler og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Patienten skal opfylde de diagnostiske kriterier for CPVT i henhold til DCS og ESC guidelines (Klaringsrapport: DCS vejledning 2013).
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Nej
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Nej, hvis kriterier for CPVT er tilstede kan helgenomsekventering tilbydes.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Bidirektionel VT kan ses ved digoxinintoksikation, hvorfor der ved mistanke skal måles s-digoxin, såfremt patienten er i digoxin behandling.
Krav om varighed af tilstand før henvisning til WGS	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Ved pludseligt uventet dødsfald kategoriseres arytmien ofte som idiopatisk VF, hvilket man skal være opmærksom på.
Krav til forudgående behandling	Ingen
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Drøftelse ved MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk biokemiker/molekylær biolog) anbefales ved trioanalyser, eller hvor der ikke findes andre tilfælde i familien. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	<p>Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.</p> <p>Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.</p> <p><u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.) <p><u>Specialevejledning for Klinisk genetik</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme.

Specialevejledning for Pædiatri:

- HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningsundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

[Rekvisition og forsendelse](#)

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Dilateret kardiomyopati

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering.

Dilateret kardiomyopati (DCM)

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Diagnostiske kriterier for sygdommen i henhold til DCS og ESC guidelines opfyldt (Klaringsrapport: DCS vejledning 2013). helgenomsekventering bør ikke udføres hos patienter, hvor hjertesvigt kan associeres med nuværende eller tidligere betydende overvægt (BMI >30).
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Sygdomsdebut hos index-patienten < 60 år eller et andet familiemedlem.
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Såfremt patienten opfylder diagnostiske kriterier for DCM kan der foretages WGS uafhængigt af symptomer.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	DCM er en eksklusionsdiagnose, og det er derfor nødvendigt først at udelukke en række sygdomme som kan føre til udvikling af hjertesvigt: <ul style="list-style-type: none"> • Anamnese med oplysninger om alkohol og narkotikamisbrug • Tidligere behandling med kemoterapi • Iskæmisk hjertesygdom • Hypertensivt hjertesvigt • Inflammatoriske myokardiesygdomme • Amyloidose <p>Endvidere bør der foretages biokemisk screening med:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Thyroideatal • Gammaglutamyltransferase • Plasmagluucose og HbA1c • Creatininkinase • Ferritin
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Under forudsætning af at der diagnosticeres to familiemedlemmer med DCM er der ikke krav om varighed. Overvejes der trioanalyser bør respons på antikongestiv behandling afventes i > 6 måneder, da en normalisering af venstre ventrikelfunktion kan ses, og sjældent er associeret med genetisk betinget DCM. WGS bør således i denne sammenhæng reserveres patienter med persisterende nedsat funktion af venstre ventrikel.
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	DCM er en udelukkelsesdiagnose, som kræver, at der ikke er tale om sekundær nedsat venstre ventrikelfunktion som følge af f.eks: <ul style="list-style-type: none"> • hypertension • klapsygdom • koronarsygdom • kongenitte hjertesygdomme • myokarditis • aflejringssygdom

	<ul style="list-style-type: none">• toksisk påvirkning i form af kemoterapi• stofmisbrug eller alkoholisme• takykardi
Krav til forudgående behandling	Ja, jf. ovenstående under varighed.
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	MDT med deltagelse af kardiolog, klinisk genetiker, klinisk biokemiker/molekylærbiolog anbefales ved trio analyser, og i tilfælde hvor index-patientens biologiske ophav er ukendt. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	<p>Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.</p> <p>Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.</p> <p><u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.) <p><u>Specialevejledning for Klinisk genetik</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme. <p><u>Specialevejledning for Pædiatri:</u></p> <ul style="list-style-type: none">• HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

Rekvision og forsendelse

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Arytmogen kardiomyopati

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering.

Arytmogen kardiomyopati (AC)

- a. Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC) (desmosom gener og TMEM43)
- b. Arytmogen kardiomyopati forårsaget af andre gen varianter (LMNA, RBM20, FLNC, TTN og evt. andre gener)

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Patienten skal opfylde de diagnostiske kriterier for AC i henhold til DCS og ESC guidelines (Klaringsrapport: DCS vejledning 2013).
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Nej
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Nej
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Den typiske udredninger for ARVC omfatter: <ul style="list-style-type: none"> • EKG-12 • Ekkokardiografi • Holter monitorering • Signal-midlet EKG • MR-scanning af hjertet
Krav om varighed af tilstand før henvisning	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	<ul style="list-style-type: none"> • Arbejdstest kan ovevejes med anstrengelsesrelaterede symptomer • Invasiv undersøgelse/udredning (myokardiebiopsi og elektrofysiologisk undersøgelse) foretages kun sjældent i dag. • Ved mistanke om iskæmisk hjertesygdom eller kongenit koronararomali udføres CT-koronararteriografi.
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	Drøftelse ved MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk biokemiker/molekylær biolog) anbefales ved trio analyser, og hvor der ikke findes andre tilfælde med AC i familien. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	<p>Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.</p> <p>Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.</p> <p><u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.)

Specialevejledning for Klinisk genetik

- RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme.

Specialevejledning for Pædiatri:

- HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningsundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

Rekvosition og forsendelse

Gældende rekvisitionsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.

Brugada syndrom

Indikationer og kriterier for rekvirering af helgenomsekventering

Brugada Syndrom (BrS)

- a. DI47.2M Brugada Syndrom
- b. DI47.2LA Brugada-mønster type 1

Kriterier	Opfyldelse
Patient med uafklaret patogenese/ætiologi	Patienten skal opfylde de diagnostiske kriterier for BrS i henhold til DCS og ESC guidelines (Klaringsrapport: DCS vejledning 2013).
Familiær disposition	Nej, der er som udgangspunkt ikke krav om familiær disposition.
Alderskriterier	Nej
Kliniske symptomer til stede eller fraværende	Nej, men kliniske symptomer i form af synkope, dokumenteret ventrikelflimren eller overlevet hjertestop vil være ønskværdig.
Parakliniske undersøgelser, før helgenomsekventering	Ved Brugada-mønster type 2 og 3 vil der i de fleste tilfælde blive udført en provokationstest med lægemidlerne flecainid eller ajmalin mhp. om der kan fremkaldes et type 1 Brugada EKG mønster. Der vil kun blive tale om helgenomsekventering ved fremprovokering af type 1 BrS EKG mønster og dermed diagnosen BrS. Dog skal man være opmærksom på evt. pågående farmakologisk behandling som mulig årsag til BrS, men også med mulighed for at demaskere latent BrS. Der skal ikke foreligge resultater fra gen-panel undersøgelser.
Krav om varighed af tilstand før henvisning til WGS	Nej
Differentialdiagnoser, der skal udelukkes	Der findes i sjældne tilfælde patienter som både opfylder EKG kriterier for BrS og diagnostiske kriterier for arytmogen højre ventrikel kardiomyopati. Endvidere er der en række andre tilstande med mulighed for fejltolkning af ST elevationsmønstre som BrS forandringer: <ul style="list-style-type: none"> • Atypisk og inkomplet RBBB • LV hypertrofi • Tidlig repolarisering • Perikarditis • Akut koronar syndrom • Lungeemboli • Muskeldystrofi (Duchenne) • Thiaminmangel • Hyperkaliæmi • Hypercalcæmi • Pectus excavatum • Hypotermi Indtagelse af: <ul style="list-style-type: none"> • Antiarytmika • antipsykotika • Alkohol • Kokain

	<p>se www.brugadadrugs.org.</p> <p>Disse forhold udelukkes før genetisk undersøgelse iværksættes.</p>
Krav til forudgående behandling	Nej
Krav til faglig drøftelse inden rekvirering	MDT (kardiolog, klinisk genetiker, klinisk akademiker/molekylær biolog) anbefales ved trioanalyser og hos patienter med BrS uden symptomer på sygdommen, eller hvor der ikke findes andre tilfælde i familien. Desuden tilrådes MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme
Krav til kompetenceniveau fx specialisering/sub-specialisering ved ordination af helgenomsekventering (Under forudsætning af at de faglige krav til drøftelse (se ovenfor) er opfyldt)	<p>Analysen kan ordineres af speciallæger. Forud for ordination af helgenomsekventering skal patienten altid vurderes af/ drøftes med speciallæge med ekspertviden/subspecialisering inden for arvelige hjertesygdomme. Dette bør foregå ved MDT, såfremt patienten ikke er vurderet af kardiolog med "subspecialisering" inden for området eller vurderet af kardiolog ved klinik for arvelige hjertesygdomme.</p> <p>Det forudsættes at de gældende specialeplaner for de tre specialer følges.</p> <p><u>Specialevejledning for Intern medicin: Kardiologi:</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF 7: Arvelige hjertesygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk genetik, klinisk biokemi og retsmedicin (4.500 pt.) <p><u>Specialevejledning for Klinisk genetik</u></p> <ul style="list-style-type: none">• RF2: Genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder kardiomyopati, ionkanalsygdomme, aorta- og nyrearteriesygdomme og lipidsygdomme. Varetages i tæt samarbejde med klinisk biokemi samt intern medicin: kardiologi, idet patienterne vil blive udredt på særlige kardiologiske klinikker for arvelige hjertesygdomme. <p><u>Specialevejledning for Pædiatri:</u></p> <ul style="list-style-type: none">• HSF 58: Arvelige hjertesygdomme (ca. 10), herunder slægtningundersøgelser (familiær cardiomyopati, langt QT syndrom, kort QT syndrom, Brugada's syndrom, catecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi). Varetages i tæt samarbejde med intern medicin: kardiologi og klinisk genetik.

Rekvirering og forsendelse

Gældende rekvireringsseddel og forsendelsesvejledning kan findes på ngc.dk.