

Pårørende information

Pludselig uventet hjertedød

Indholdsfortegnelse

Kapitel 1. Det normale hjerte

Kapitel 2. Hvad er pludselig uventet hjertedød?

- Definition af pludselig uventet hjertedød
- Årsager til pludselig uventet hjertedød
 - Åreforkalkningssygdom (Iskæmisk hjertesygdom)
 - Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopier)
 - Primære hjerterytmeforstyrrelser ("Ion-kanal"- sygdomme)
 - Sygdomme i hovedpulsåren (Aortasygdomme)

Kapitel 3. Hvilke symptomer skal efterladte være opmærksom på?

- Brystsmerter
- Åndenød
- Hjerteranken
- Svimmelhed, nærbesvimelser og besvimelser

Kapitel 4. Hvem tilbydes udredning for familiær disposition til pludselig uventet hjertedød?

Kapitel 5. Hvordan udredes de efterladte?

- Diagnosen kendt før dødsfaldet
- Diagnosen stilles ved obduktionen
- Diagnosen ukendt

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentestning og børn?

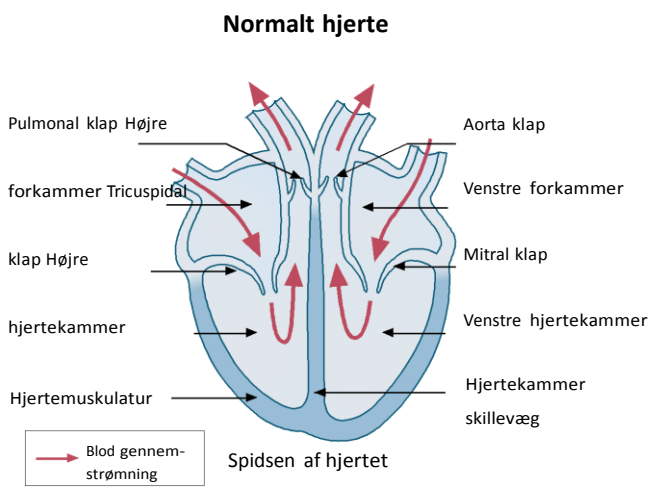
- Genetiskudredning
- Anbefalede undersøgelser af slægtninge
- Gentestning af voksne slægtninge
- Gentestning af børn
- Hvad med selv at få børn når jeg har/bærer en arvelig sygdom?
- Hvad med forsikring?

Kapitel 1. Det normale hjerte

For bedre at forstå forandringerne under hjertesygdomme, er det nyttigt at kende hjertets normale form og funktion.

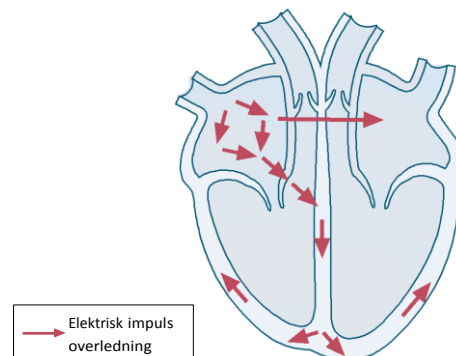
Hjertets vægge består af specialiseret muskelvæv, kaldet myokardiet (figur 1). I princippet består hjertet af to serieforbundne pumper, som samtidigt pumper blod ud i lunge- og system(krops)- kredsløbet.

Figur 1. Det normale hjerte med hjertekamre, klapper og blodets strømningsretning.



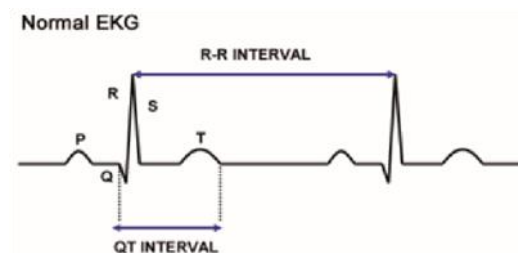
Hjertets pumpehastighed (= pulsen) styres af et specialiseret elektrisk system, som stimulerer muskelcellerne til at trække sig sammen på en nøje afstemt måde (figur 2). De elektriske signaler opstår ved transport af salte (ioner) gennem porer (ion-kanaler) i hjertemuskelcellerne. De elektriske signaler spredes hurtigt fra hjertemuskelcelle til hjertemuskelcelle og medfører, at hjertet rytmisk trækker sig sammen.

Figur 2. Det normale hjertes elektriske system.



Hjertets elektriske aktivitet optages på et hjertediagram (EKG) (figur 3). De elektriske udslag i hjertediagrammet repræsenterer aktivering af forkammerne (P-takken), hovedkamrenes aktivering (QRS komplekset) og hovedkamrenes afslapning (T-takken).

Figur 3. Hjertediagram (EKG)



Kapitel 2. Hvad er pludselig uventet hjertedød?

Definition af pludselig uventet hjertedød

Pludselig uventet hjertedød er defineret som pludselig, naturlig og uventet død af ukendt eller hjertemæssig årsag; i ubevidnede tilfælde hos personer sidst set velbefindende i live inden for 24 timer og i bevidnede tilfælde som en akut forværring i de hjertemæssige forhold med dødens indtræden inden for en time.

Årsager til pludselig uventet hjertedød

Pludselig uventet hjertedød kan skyldes arvelige og ikke-arvelige sygdomme i hjertet. Der er overordnet fire hovedkategorier af mulige arvelige hjertesygdomme, som kan forårsage pludselig uventet hjertedød:

- Åreforkalknings sygdom (Iskæmisk hjertesygdom)
- Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopati)
- Primære hjerterytmeforstyrrelser (Ion-kanal-sygdomme)
- Sygdomme i hovedpulsåren (Aortasygdomme)

Åreforkalkningssygdom (Iskæmisk hjertesygdom)

Den hyppigste årsag til pludselig uventet hjertedød er forkalkning af hjertets kranspulsårer, som forsyner selve hjertet med ilt. Det klassiske symptom på kranspulsåreforkalkning er bryst smerter under anstrengelse. Imidlertid kan det første symptom på kranspulsåreforkalkning være hjerrestop eller pludselig død.

Risikoen for at udvikle symptomgivende åreforkalkning er delvist genetisk bestemt. Imidlertid optræder åreforkalkning hyppigere hos personer, som har forhøjet blodtryk, overvægt, sukkersyge, forhøjet kolesterol og hos personer som ryger.

Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopati)

Hjertemuskelsygdomme er den næsthypigste årsag til pludselig død. Ved hjertemuskelsygdomme er hjertecellernes opbygning og arkitektur abnorm. Forandringerne af hjertemusklens, som kan

påvises ved mikroskopisk undersøgelse og/eller ultralydsscanning, kan påvirke hjertets pumpekraft og gøre hjertet elektrisk ustabil. De fleste hjertemuskelsygdomme falder indenfor en af følgende fire typer

- Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) – fortykkelse af hjertemusklens
- Dilateret kardiomyopati (DCM) – forstørrelse af hjertet og udtynding af hjertemusklens
- Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC) – aflejring af bindevæv og fedt i hjertet
- Restriktiv kardiomyopati (RCM) – stivhed af hjertemusklens

HCM er den hyppigste arvelige hjertesygdom og forekommer i den voksne befolkning hos omkring 1 ud af 500.

Primære hjerterytmeforstyrrelser ("Ion-kanal"-sygdomme)

Ved primære hjerterytmeforstyrrelser er hjertemusklens struktur og funktion normal, men forandringer i funktionen af hjertemuskelcellens ion-kanaler (saltporer) kan forstyrre hjertets elektriske aktivitet.

I den fase af hjertecyklus, der svarer til QT-intervallet (se figur 3), kan forandringer i ion-kanalernes funktion give problemer. Normalt slapper hjertet af i denne fase, hvor et nyt hjerteslag forberedes. Normalt kan hjertet ikke aktiveres i denne korte periode. Forstyrrelser i funktionen af hjertets ion-kanaler kan imidlertid medføre, at afslapningsfasen er uhensigtsmæssigt forlænget, hvorved hjertet kan genaktiveres for tidligt. Der er således risiko for, at ændringer i ion-strømmene (saltstrømmene) kan udløse ekstraslag, som kan udvikle sig til meget hurtige hjerterytmes. Disse hjerterytmes kan være så hurtige, at hjertet ikke kan nå at tømme sig ordentligt ved hvert hjerteslag, hvilket får hjertets pumpekraft og dermed blodforsyningen til hjernen til at falde. Denne mekanisme er baggrunden for, at patienter med hurtige hjerterytmeforstyrrelser

kan besvime. I værste fald kan sådanne hurtige hjerterytmer fortsætte længe nok til at medføre hjertestop og pludselig død.

Man inddeler disse hjerterytmeforstyrrelser i 4 forskellige undertyper:

- Langt QT syndrom (LQTS)
- Brugada syndrom (BrS)
- Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)
- Kort QT syndrom (SQTS)

LQTS er den hyppigste af disse arvelige hjertesygdomme og påvist i befolkningen hos omkring 1 ud af 10.000, dvs. hos ca. 500 danskere. Hyppigheden er dog vist at være højere i en række andre lande. LQTS forekommer også som en erhvervet form, der typisk fremprovokeres ved indtagelse af visse typer medicin eller illegale stoffer.

Sygdomme i hovedpulsåren (Aortasygdomme)

Arvelige kredsløbssygdomme kan også ramme hovedpulsåren (= legemspulsåren), aorta, hvor en medfødt eller udviklet svaghed i karrets væg fører til, at karret udvides og i de værste tilfælde kan bryde. Dette kan medføre smerter eller pludselig død. I tilfælde af ophobning i familier samt hos patienter med Marfan syndrom, er der ofte en arvelig komponent. Marfan syndrom forekommer i befolkningen hos omkring 1 ud af 3.000.

Kapitel 3. Hvilke symptomer skal efterladte være opmærksom på?

De mest almindelige symptomer, som vil give mistanke om betydende hjertesygdom omfatter bryst smerter, åndenød, hjertebanken, svimmelhed, nærbesvimelser og besvimelser.

Bryst smerter

Bryst smerter ved fysisk anstrengelse kan være et tegn på hjertesygdom. Smerterne kan skyldes forkalkede kranspulsårer. I tilfælde af hjertemuskel fortykkelse (HCM) kan bryst smerter skyldes hjertets forstørrede muskelmasse, hvorved hjertemusklen bliver relativt underforsynet med blod under arbejde. Herudover kan hjerterytmeforstyrrelser med meget høj puls udløse smerter. Hjertesmerter er typisk trykkende og knugende. Man kan naturligvis have smerter i brystet af andre årsager end hjertesygdom.

Åndenød

Åndenød er en fornemmelse af ikke at kunne få luft. Åndenød kan optræde i hvile eller under fysisk arbejde og i nogle tilfælde optræder åndenød om natten, når man ligger fladt.

Hjertebanken

Mange kender til lejlighedsvis at føle enkelte ekstraslag ved hjertet, hvilket er et ufarligt fænomen. Vedvarende hjertebanken, hvor pludselige ændringer i pulsen kan ledsages af svedudbrud, svimmelhed, nærbesvimelse eller besvimelse, kan derimod være tegn på mere alvorlig hjerterytmeforstyrrelse. Undersøgelse med hjertediagram (elektrokardiogram, EKG) eller hjerterytmebåndoptager, kan afgøre om symptomerne skyldes en alvorlig hjerterytmeforstyrrelse eller om der er tale om mere fredelige ændringer af hjerterytmen. Nyopståede symptomer på hjertebanken, bør undersøges. Det er ikke altid, at symptomerne er

tilstede i forbindelse med planlagte lægebesøg – har man længerevarende anfald kan man altid blive vurderet på den nærmeste skadestue og eventuelt bede om en kopi af hjertediagrammet til anvendelse ved senere lægeundersøgelse.

Svimmelhed, nærbesvimelser og besvimelser

Svimmelhed, nærbesvimelse og besvimelse kan have mange årsager og er en hyppig årsag til bekymring og henvisning til vurdering. Når man for eksempel hurtigt rejser sig op, kan mange opleve kortvarig svimmelhed og utilpashed. Dette er i langt de fleste tilfælde helt ufarligt. Bevidsthedstabet ved en besvimelse skyldes et kortvarigt blodtryksfald, hvor hjernen får utilstrækkelig blodtilførsel. Det er vigtigt at undersøge personer, som har oplevet besvimelse. Særligt besvimelser som opstår under fysisk anstrengelse kan give mistanke om underliggende hjertesygdom. Der undersøges som regel med hjertediagram og hjerterytmebåndoptagelse.

Kapitel 4. Hvem tilbydes udredning for familiær disposition til pludselig uventet hjertedød?

Familier, som rammes af pludselig uventet hjertedød i ung alder, og er mistænkt for at have en arvelig hjertesygdom kan få tilbud om at blive undersøgt for, om de er i risiko for at have samme sygdom som den afdøde. Arvelig hjertesygdom, som fører til pludselig død, er heldigvis et sjældent fænomen. Andre årsager til pludselig død er langt hyppigere. Udredning for arvelig hjertesygdom forudsætter derfor, at der med ”rimelig sikkerhed” er etableret en diagnose (enten før dødsfaldet eller ved en eventuel obduktion), som falder blandt de ovenfor beskrevne arvelige hjertesygdomme.

I første omgang vil kun førsteledsslægtninge (forældre, søskende og børn) blive undersøgt, men såfremt der findes holdepunkter for en arvelig hjertesygdom, vil tilbud om screening af fjernere slægtninge kunne blive relevant. Som hovedregel tilbydes først undersøgelse af børn fra 15-16 års alderen. Der er dog enkelte undtagelser – afhængig af, hvilken sygdom der er tale om. Dette drøftes nærmere med barnets forældre.

Kapitel 6. Hvordan udredes de efterladte?

Diagnosen kendt før dødsfaldet

Eventuelt tidligere journalmateriale vedrørende den afdøde er meget værdifuldt i vurderingen af, hvilke forhold – eller hvilken sygdom - man skal undersøge for. Slægtningene tilbydes en samtale med fokus på eventuelle symptomer hos øvrige familiemedlemmer, lægeundersøgelse og andre undersøgelser (for eksempel ultralydsskanning af hjertet, hjertediagram og blodprøver). I nogle tilfælde er genetisk testning mulig.

Diagnosen stilles ved obduktionen

I tilfælde af, at der er foretaget retsmedicinsk obduktion kan enten lægen eller familien kontakte politiet og begære obduktionsrapporten udleveret. Ved hospitalsobduktion kan de efterladte rekvirere rapporten. Hvis der ved obduktion er fastslået, at dødsfaldet skyldes en arvelig hjertesygdom, vil slægtningene blive tilbudt undersøgelse for, om de har netop denne hjertesygdom.

Diagnosen ukendt

I tilfælde af pludselig død uden påvist dødsårsag - enten fordi der ikke er foretaget obduktion eller fordi der ved obduktion ikke kunne påvises en dødsårsag

– er der ikke en bestemt hjertesygdom at undersøge slægtningene for. I disse tilfælde tilbydes førsteledsslægtninge en lidt bredere udredning blandt andet omfattende samtale, lægeundersøgelse, blodprøveanalyse, hjertediagram og ultralydsundersøgelse af hjertet.

I mange tilfælde vil slægtningene med helt normale undersøgelsesresultater, blive tilbudt opfølgning med lange intervaller (oftest flere år).

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

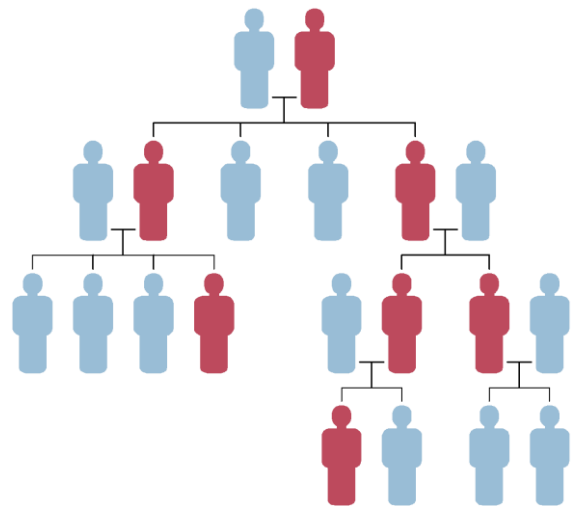
Behandlingen afhænger af, hvilken arvelig hjertesygdom der er tale om, og kan omfatte såvel medicinsk behandling som behandling med pacemaker eller i enkelte tilfælde hjertestøder (implanterbar cardioverter defibrillator, ICD). Fælles for alle sygdommene er, at der er rigtig gode behandlingsmuligheder.

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentestning og børn?

Hos yngre, der dør pludseligt, uventet og uden oplagt årsag, vil der i mange tilfælde kunne være tale om en arvelig hjertesygdom. Hos ældre vil det være langt mere almindeligt, at ikke-arvelige sygdomme er årsag til pludselig død.

Ved indledning af familieudredning for arvelig hjertesygdom indhentes oplysninger om tilfælde af hjertesygdom i familien og der optegnes et stamtræ (figur 4). De pårørende vil ofte kunne bidrage væsentligt til vurderingen af familiens risiko ved på forhånd at indhente informationer i form af journaler fra tidligere indlæggelser, udskrivningsbreve, dødsattester, samt obduktionsrapporter.

Figur 4. Eksempel på stamtræ over familie med arvelig hjertesygdom (røde markeringer = arvelig hjertesygdom).



Blandt familier med tidlig, pludselig uventet hjertedød påvises en arvelig sygdom i 25-50% af tilfældene. Ovennævnte kliniske vurdering kan i visse tilfælde suppleres med genetiske undersøgelser. Arvelige hjertesygdomme nedarves sædvanligvis med autosomal dominant arvegang, hvilket betyder, at arvegangen er uafhængig af køn og som regel forekommer sygdommen i hver generation. Sygdomsudtrykket kan være meget varierende, og nogle genbærere har meget få tegn på sygdom eller er helt raske, hvilket betegnes, at sygdommes penetrans er nedsat. Ved dominant arvegang har

har man en risiko på 50% for at give genfejlen videre til hver af sine børn, ligesom forældre, søstre og brødre også hver har en risiko på 50% for at have genfejlen.

Genetisk udredning

Det er i en del tilfælde muligt at undersøge de ovennævnte arveanlæg (gener) for genfejl (mutationer) ved hjælp af molekylærgenetiske metoder. Gentestningen foretages på en almindelig blodprøve. Undersøgelsen er omfattende og tager ofte måneder. Genetisk testning af familier med pludselig død kan være værdifuldt. Det forudsætter imidlertid, at der kan påvises en genfejl hos den afdøde, og at denne genfejl med stor sandsynlighed kan antages at være sygdomsfremkaldende. I disse tilfælde kan det derefter ved undersøgelse af en blodprøve fra slægtninge afgøres, hvem der er i risiko for at udvikle samme hjertesygdom.

De pårørende, der ikke har arvet genfejlen er ikke i øget risiko for at dø pludseligt og skal ikke kontrolleres yderligere. De pårørende, der er bærere af genfejlen er muligvis i øget risiko for pludselig død senere i tilværelsen, selvom langt fra alle bærere af genfejlen vil blive syge. Pårørende, som har arvet genfejlen tilbydes klinisk opfølgning og evt. medicinsk behandling. Resultatet af gentestning vil også kunne anvendes i forbindelse med familieplanlægning (se nedenfor). Finder man ikke en genfejl hos den afdøde, kan man ikke forklare dødsfaldet ud fra ændringer i arveanlægget. I disse tilfælde vil de efterladte derfor ikke tilbydes gentestning. Ofte vil man i stedet tilbyde førsteledsslægtninge (forældre, søskende, børn) klinisk opfølgning, fordi det ikke med vores nuværende teknologi er muligt at afgøre, om nogle i familien er i øget risiko for at udvikle sygdom senere.

Anbefalede undersøgelser af slægtninge

Der tilbydes undersøgelse af familiemedlemmer, som er i risiko for at have arvet den tilgrundliggende hjertesygdom. Denne undersøgelse skal principielt tilbydes alle førsteledsslægtninge (forældre, søskende, børn).

Ofte vil familieundersøgelsen foregå i flere etaper, således at nære slægtninge (førsteledsslægtninge) undersøges først. Herefter kan tilbuddet i nogle tilfælde udvides til fjernere slægtninge. Slægtninge, som ud fra disse undersøgelser findes raske, vil kunne udvikle sygdom på et senere tidspunkt og de vil derfor oftest blive tilbudt opfølgende kontrol med flere års intervaller (se dog under "Genetisk udredning").

Børn tilbydes udredning fra den alder der er anbefalet for de enkelte sygdomme. Såfremt der ikke er etableret en diagnose, vil børn i hovedreglen kunne tilbydes undersøgelse fra ca. 15-16 års alderen, med mindre der mistænkes primær arytmi sygdom, hvor børn kan tilbydes udredning uanset alder.

Gentestning af voksne slægtninge

Gentest kan kun tilbydes til familier, hvor der er påvist en sygdomsudløsende genfejl hos den afdøde. Det er naturligvis frivilligt, om man vil gentestes eller ej, og der vil forud for en eventuel test blive givet grundig information om fordele og mulige ulemper ved at blive undersøgt. Det er erfaringen, at de fleste slægtninge ønsker sig gentestet. Når svaret på gentesten foreligger, indkaldes til svar i ambulatoriet uanset udfaldet af testen, fordi der ofte viser sig et behov for supplerende information. Såfremt genetiske undersøgelser har kunnet vise, at man ikke har arvet familiens genfejl, er man ikke i risiko for at udvikle sygdommen og skal derfor ikke længere gå til kontrol.

Gentestning af børn

Der findes ingen lovgivning om gentestning af børn under 15 år. Der har været mange diskussioner om barnets ret til selv at bestemme, om der skal foretages genetisk testning. Hvis man vælger at respektere barnets ret til selvbestemmelse betyder det, at man først tilbyder genetisk testning, når barnet selv kan tage stilling, dvs. omkring 15-16

års alderen. Indtil da kan barnet følges i et klinisk kontrolprogram. Gennemføres gen-testningen på et tidligere tidspunkt, vil man kunne afgøre, om der er grund til at behandle og kontrollere barnet. Etisk Råd har udtalt, at gentestning af børn bør reserveres til de situationer, hvor der "i væsentlig grad er mulighed for at forebygge, sinke udbrud eller hindre manifestationer af alvorlig sygdom". Enkelte af de hjertesygdomme som kan resultere i pludselig død (eksempelvis LQTS) falder ind under denne kategori.

Afgørelsen af om der skal foretages gen-testning af børn træffes alene af forældrene på baggrund af grundig information – eventuelt efter supplerende rådgivning hos specialister i klinisk genetik.

Hvad med selv at få børn når jeg har/bærer en arvelig sygdom?

De fleste personer med arvelig hjertesygdom kan få børn ligesom alle andre. Ved alle arvelige hjertesygdomme tilbydes lægelig rådgivning forud for graviditet. Tilbuddet om rådgivning gælder også partneren. Når man har sygdommen, er der en risiko på 50% for at videregive genfejlen til hvert af sine børn. Selvom barnet arver genfejlen, er det ikke muligt at forudsige, om sygdommen udvikler sig. Meget tyder på, at en del bærere af gen-fejlen ikke udvikler sygdommen, og at kun få udvikler svær sygdom.

Det er erfaringen, at kommende forældre med hjertesygdom ofte har et stort behov for information og almindeligvis tilbydes henvisning til en specialist i rådgivning ved arvelige sygdomme (klinisk genetiker). I enkelte helt specielle familier med ophobede alvorlige forløb af sygdommen, kan det, såfremt det ønskes, være relevant at diskutere muligheden for reagensglasbefrugtning (IVF) med ægsortering (også kaldet "præimplantationsgenetik") eller at tilbyde fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis mutationen påvises hos fosteret.

Hvad med forsikring?

Hvis man ønsker at tegne en invaliditets- eller livsforsikring eller at indtræde i en pensionsordning, som kræver afgivelse af helbredsoplysninger og samtidigt har en hjertesygdom skal man naturligvis oplyse forsikrings-selskabet om dette. Forekomsten af en hjertesygdom vil medføre, at forsikringspræmien vil være højere end for hjerteriske og i nogle tilfælde kan det være svært i det hele taget at tegne en forsikring. I forbindelse med det rutinemæssige tilbud om undersøgelse for hjertesygdom blandt slægtninge til patienter med arvelig hjertesygdom, kan man som rask slægtning uden hjertesymptomer overveje, om man vil tegne forsikringen forud for hjerterundersøgelsen. Til trods for, at man kan føle sig helt rask, er der en risiko for, at undersøgelserne vil kunne afsløre tegn på hjertesygdom, hvilket kan betyde vanskeligheder med efterfølgende at tegne forsikringer. Såfremt undersøgelserne af hjertet ikke har vist tegn på hjertesygdom, har forsikrings-selskaberne ifølge forsikringsloven ingen adgang til eller krav på at vide at man går til regelmæssig kontrol på sygehuset. Denne viden er privat og må ikke viderebringes til andre af hverken sygehus eller egen læge.

Siden 2016 har lovgivningen også forhindret forsikrings-selskaber i at spørge ind til forekomst af arvelige (hjerter)-sygdomme i forsikringstagers familie. Forekomst af eventuelt arvelig hjertesygdom hos slægtninge er altså uden betydning og vil ikke skulle oplyses ved forsikringstegning.

Har man i forbindelse med undersøgelse (screening) for en arvelig hjertesygdom på baggrund af sygdom hos slægtninge også fået foretaget gentest må svaret af denne gentest ikke oplyses til/anvendes af forsikrings-selskabet. Det betyder at personer der har fået påvist en gen-fejl og som er raske uden tegn eller symptomer på hjertesygdom frit kan komme til fortsat kontrol på sygehuset, uden at denne oplysning må videregives til forsikrings-selskabet.

Slægtningene skal forud for accept af tilbud om undersøgelse være informeret om, at konsekvensen af at få påvist selv mindre tegn på arvelig hjertesygdom vil kunne få negative konsekvenser i forhold til erhvervsvalg (herunder deltagelse i elitesport), pensionsforhold og evt. vurderinger i forhold til at kunne adoptere.

Denne patientinformation er udarbejdet af
Dansk Cardiologisk Selskabs arbejdsgruppe for
arvelige hjertesygdomme.

Juni 2018

Bo Gregers Winkel
Rigshospitalet

Jacob Tfelt-Hansen
Rigshospitalet

Henning Bundgaard
Rigshospitalet

Juliane Theilade
Rigshospitalet

Henrik Kjærulf Jensen
Aarhus Universitetshospital Skejby

Jens Mogensen
Odense Universitets Hospital