


Patientinformation

Patienter, der har
overlevet hjertestop

Indholdsfortegnelse

Kapitel 1. Det normale hjerte

Kapitel 2. Hvad er pludselig uventet hjertestop?

- Definition af patienter, der har overlevet hjertestop
- Arvelige hjertesygdomme som årsag til pludselig uventet hjertestop:
 - Åreforkalkningssygdom (Iskæmisk hjerte-kar-sygdom)
 - Hjertemuskel sygdomme (Kardiomyopati)
 - Primære hjerte-rytmeforstyrrelser ("Ion-kanal" sygdomme)
 - Sygdomme i hovedpulsåren (Aortasygdomme)

Kapitel 3. Hvilke symptomer skal slægtninge være opmærksomme på?

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

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

Kapitel 5. Hvordan udredes for arvelig hjertesygdom?

- Udredning af patienter (under 50 år), der har overlevet hjertestop
- Udredning af slægtninge til patienter (under 50 år), der har overlevet hjertestop

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

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

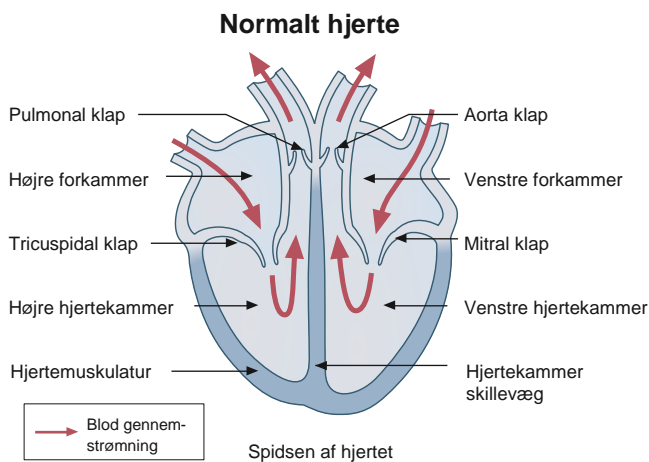
- Genetisk udredning
- Anbefalede undersøgelser af slægtninge
- Gen-testning af voksne slægtninge
- Gen-testning af børn
- Hvad med selv at få børn, når jeg har/bærer en arvelig sygdom?
- Hvad med forsikring?

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.

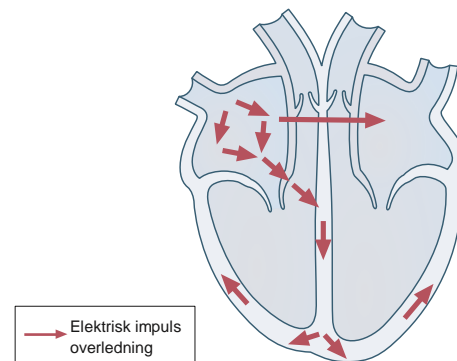
Figur 1. Det normale hjerte med hjertekamre, klapper og blodets strømning.



Hjertets pumpehastighed (= pulsen) styres af et specialiseret elektrisk system, som stimulerer muskelcellerne til at trække sig sammen på en nøje afstemt måde (figur 2).

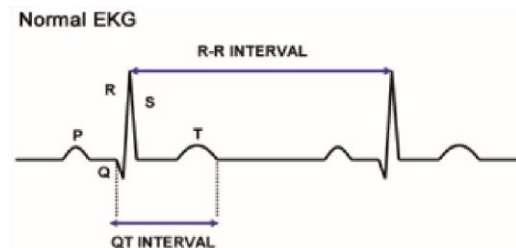
De elektriske signaler opstår ved transport af salte (ioner) gennem porer (ion-kanaler) i hjertemuskelcellerne. De elektriske signaler spredes hurtigt fra hjertemuskelcelle til hjertemuskelcelle og medfører, at hjertet rytmisk trækker sig sammen.

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 forkamrene (P-takken), hovedkamrenes aktivering (QRS komplekset) og hovedkamrenes afslapning (T-takken).

Figur 3. Hjertediagram (EKG)



Kapitel 2. Hvad er pludselig uventet hjertestop?

Definition af patienter, der har overlevet hjertestop

En person, som bliver genoplivet efter hjertestop og overlever.

Arvelige hjertesygdomme som årsag til pludselig uventet hjertestop

Der er mange og meget forskelligartede årsager til, at en person udvikler hjertestop. I vores enheder for arvelige hjertesygdomme fokuserer vi på patienter, hvor hjertestoppet kan skyldes en arvelig hjertesygdom. Dette er motiveret af, at hvis der påvises en arvelig hjertesygdom som årsag, vil dette fund kunne få betydning for andre i familien.

Der er overordnet fire hoved-kategorier af muligt arvelige hjertesygdomme, som kan forårsage pludselig uventet hjertestop

- Åreforkalkningssygdom (Iskæmisk hjerte-kar-sygdom)
- Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopater)
- Primære hjerte-rytmeforstyrrelser ("Ion-kanal"-sygdomme)
- Sygdomme i hoved-pulsåren (Aortasygdomme)

Åreforkalknings sygdom (Iskæmisk hjertesygdom)

Den hyppigste årsag til pludselig uventet hjertestop er forkalkning af hjertets kranspulsårer, som forsyner hjertet med blod og dermed ilt. Det klassiske symptom på kranspulsåreforkalkning er brystmerter under anstrengelse.

Hos enkelte kan det første symptom på kranspulsåreforkalkning være hjertestop eller pludselig død.

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

Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopater)

Hjertemuskelsygdomme er en anden mulig årsag til hjertestop. Ved hjertemuskelsygdomme er hjertecellernes opbygning og arkitektur unormal.

Forandringerne af hjertemusklen, som kan påvises ved mikroskopisk undersøgelse og/eller ultralydsscanning, kan påvirke hjertets pumpekraft og gøre hjerterytmen ustabil.

De fleste hjertemuskelsygdomme falder indenfor en af følgende fire typer

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

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

Primære hjerte-rytmeforstyrrelser ("Ionkanal"-sygdomme)

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

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 ionkanaler kan imidlertid medføre, at afslapningsfasen er u hensigtsmæssigt forlænget, hvorved hjertet kan genaktiveres for tidligt. Der er således risiko for, at ændringer i ion-strømmene (salt-strømmene) kan udløse ekstraslag, som kan udvikle sig til meget hurtige hjerterytmier. Disse hjerterytmier 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 hjerterytmeforstyrrelser fortsætte længe nok til at medføre hjertestop og pludselig død.

Traditionelt inddeler man disse hjerterytmeforstyrrelser i forskellige undertyper:

- Langt QT syndrom (LQTS)
- Brugada syndrom (BrS)
- Katecholaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)
- Kort QT syndrom (SQTS)
- Tidlig repolarisations syndrom (ERS)
- Progressive kardiale overledningsforstyrrelser (PCCD)

Sygdommene er ofte arvelige, hvorfor flere i familien kan være syge. LQTS er den hyppigste af disse arvelige hjertesygdomme og påvist i befolkningen hos omkring 1 ud af 10.000, dvs. hos ca. 500 danskere.

LQTS forekommer også som en erhvervet form, der typisk fremprovokeres ved indtagelse af visse typer medicin eller illegale stoffer.

Sygdomme i hoved-pulsåren (Aortasygdomme)

Arvelige kredsløbssygdomme kan også ramme hovedpulsåren (= legempulsåren) aorta.

Her vil en medfødt eller udviklet svaghed i karrets væg føre til, at karret udvides og i de værste tilfælde kan det 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 slægtinge være opmærksomme på?

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

Brystmerter

Brystmerter ved fysisk anstrengelse kan være et tegn på hjertesygdom. Smerterne kan skyldes forkalkede kranspulsårer. I tilfælde af hjertemuskel fortykkelse (HCM) kan brystmerter skyldes, at 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 kan derimod være tegn på mere alvorlig hjerterytmeforstyrrelse. Pludselige ændringer i pulsen kan ledsages af svedudbrud, svimmelhed, nærbesvimelse eller besvimelse. Undersøgelse med hjertediagram (elektrokardiogram, EKG) eller hjerterytmebåndoptager kan vise, om symptomerne skyldes en alvorlig hjerterytmeforstyrrelse, eller om der er tale om mere fredelige ændringer af hjerterytmen. Nyopståede symptomer på hjertebanken bør undersøges. Har man længerevarende anfald bør man søge (egen) læge med henblik på undersøgelse og optagelse af hjertediagram. Alternativt kan

man blive vurderet på den nærmeste skadestue/hos vagtlægen 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. Bevidsthedstabt 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 hjertestop

Patienter, der har overlevet hjertestop vil blive tilbudt udredning med henblik på at identificere en tilgrundliggende sygdom.

Slægtninge til patienter, der har overlevet hjertestop 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.

Arvelig hjertesygdom, som fører til hjertestop, er heldigvis et sjældent fænomen. Andre årsager til hjertestop er langt hyppigere. 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 5. Hvordan udredes for arvelig hjertesygdom?

Udredning af patienter, der har overlevet hjertestop

Patienter, der er genoplivet efter hjertestop, vil - afhængig af omstændighederne – gennemgå en udredning, som udover almindelig undersøgelse og blodprøver, oftest bl.a. omfatter kranspulsåreundersøgelse og ultralydsscanning af hjertet. Afhængig af den øvrige klinik kan evt. suppleres med arbejdstest, CT- eller MR scanning af hjertet, muskelprøve fra hjertet og elektrofysiologisk undersøgelse (herunder evt. medicin provokationstest) mv. Påvises en arvelig hjertesygdom tilbydes undersøgelse af familien i henhold til anbefalingerne for pågældende arvelige hjertesygdom.

For hovedparten af de patienter, der har overlevet hjertestop, kan der påvises en tilgrundliggende hjertesygdom, men der vil restere en mindre gruppe uden en tilgrundliggende årsag. I nogle tilfælde kan der være tale om andre årsager end hjertesygdom – f.eks. forgiftning – men i andre tilfælde vil der (specielt hos yngre) være tale om hjerterytmeforstyrrelse, som udredningen (endnu ikke) ikke har kunnet afsløre. Da disse hjerterytmesygdomme overvejende er arvelige, tilbydes i disse tilfælde undersøgelse af nære slægtninge.

Udredning af slægtninge til patienter, der har overlevet hjertestop

Udredning af slægtninge til patienter, der har overlevet hjertestop med påvist arvelig hjertesygdom:

1. ledsslægtninge tilbydes sygdomsspecifikke undersøgelser.

Udredning af slægtninge til patienter, der har overlevet hjertestop uden påvist årsag:

1. ledsslægtninge tilbydes samtale med fokus på eventuelle symptomer. Udover almindelig lægeundersøgelse laves ultralydsscanning af hjerte, optagelse af hjertediagram og eventuelt suppleres med båndoptagelse af hjerterytme, arbejdstest, medicinsk provokations test m.m.

Afsløres der herved ingen sygdom eller forhold, der indikerer henvisning til andet speciale, foretages ikke yderligere, frasat eventuelt tilbud om opfølgning (med f.eks. 2 - 5 års intervaller).

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

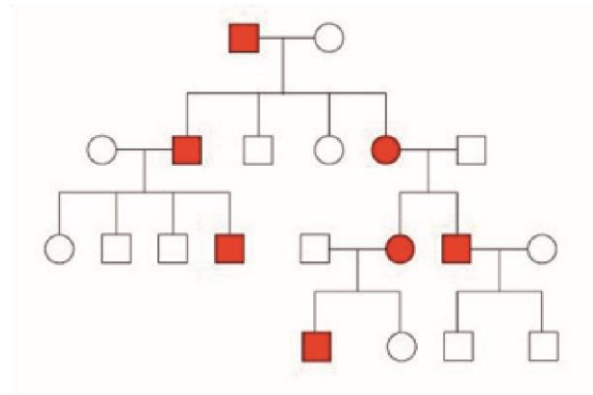
Behandlingen afhænger af, hvilken arvelig hjertesygdom der er tale om, og kan omfatte såvel medicinsk behandling, som behandling med pacemaker eller i enkelte tilfælde en pacemaker med stødfunktion (implanterbar cardioverter defibrillator, ICD). Fælles for alle sygdommene er, at der er gode behandlingsmuligheder.

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

Hos yngre, der får hjertestop, vil der i mange tilfælde kunne være tale om en arvelig hjertesygdom. Hos ældre vil det være langt mere almindeligt, at ikke-avelige sygdomme er årsagen.

Ved indledning af familieudredning for arvelig hjertesygdom indhentes oplysninger om tilfælde af hjertesygdom i familien og der optegnes et stamtræ. (figur 4).

Figur 3. Eksempel på stamtræ over familie med arvelig hjertesygdom (røde markeringer = arvelig hjertesygdom)



Blandt familier med tidlig pludselig uventet hjertestop 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 sygdommens penetrans er nedsat. Ved dominant arvegang har man en risiko på 50% for at give genændringen videre til hver af sine børn, ligesom forældre, søstre og brødre også hver har en risiko på 50% for at have genændringen.

Genetisk udredning

Det er i nogle tilfælde muligt at undersøge de ovennævnte arveanlæg (gener) for genændring (mutationer) ved hjælp af molekylær-genetiske metoder. Gen-testningen foretages på en almindelig blodprøve hos patienten, der har overlevet

hjerrestop. Undersøgelsen er omfattende og tager ofte måneder.

Påvises en gen-ændring, der med stor sandsynlighed kan antages at være sygdomsfremkaldende, kan resultatet anvendes i familieundersøgelserne af slægtninge. Ved undersøgelse for samme gen-ændring i blodprøver fra slægtninge afgøres, hvem der er i risiko for at udvikle samme hjertesygdom.

De slægtninge, der ikke har arvet gen-ændringen er ikke i øget risiko for at få hjerrestop og skal ikke kontrolleres yderligere. De slægtninge, der er bærere af gen-ændringen er muligvis i øget risiko for hjerrestop eller pludselig død senere i tilværelsen, selvom langt fra alle bærere af gen-ændringen vil blive syge. Slægtninge, som har arvet gen-ændringen tilbydes klinisk opfølgning og evt. medicinsk behandling. Resultatet af gen-testning vil også kunne anvendes i forbindelse med familieplanlægning (se nedenfor). Finder man ikke en gen-ændring kan det være fordi hjerrestopet ikke skyldes en ændring i arveanlæggene, eller det kan være en ændring, der ikke kan påvises ved den teknologi vi har til rådighed. I disse tilfælde vil andre familiemedlemmer derfor ikke kunne tilbydes gen-testning.

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 kontroller 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, medmindre, der mistænkes primær arytmsygdom, hvor børn kan tilbydes udredning uanset alder.

Gen-testning af voksne slægtninge

Gen-test kan kun tilbydes til familier, hvor der er påvist en sygdomsudløsende gen-ændring hos patienten, der har overlevet hjerrestop. Det er naturligvis frivilligt, om man vil gen-testes 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 gen-testet. Når svaret på gen-testen foreligger, indkaldes til svar i ambulatoriet, fordi der ofte viser sig et behov for supplerende information.

Såfremt genetiske undersøgelser har kunnet vise, at man ikke har arvet familiens gen-ændring, er man ikke i risiko for at udvikle sygdommen og skal derfor ikke længere gå til kontrol.

Gen-testning af børn

Der findes ingen lovgivning om gen-testning af børn under 15 år, men internationale konventioner fraråder dette med mindre det er til direkte gavn for barnet. Der har været mange diskussioner om barnets ret til selv at bestemme, om der skal foretages genetisk testning og om risiko for stigmatisering og om risikoen for diskrimination ved fund af sygdomsdisposition. På baggrund af disse forhold tilbydes genetisk testning ofte først, 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 som hovedregel af forældrene på baggrund af grundig

information – eventuelt efter supplerende rådgivning på en afdeling for 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 gen-ændringen til hver af sine børn.

Selvom barnet arver gen-ændringen, er det ikke muligt at forudsige, om sygdommen udvikler sig. Meget tyder på, at en del bærere af gen-ændringen 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 nogle familier med ophobede alvorlige forløb af sygdommen, kan det, såfremt det ønskes, være relevant at diskutere muligheden for reagensglas-befrugtning (IVF) med æg-sortering (også kaldet "præimplantationsgenetik") eller at tilbyde fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis sygdommen er videregivet til 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 forsikringsselskabet 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 hjerteundersøgelsen. 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 forsikringsselskaberne 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 videregives til andre af hverken sygehus eller egen læge.

Siden 2016 har lovgivningen også forhindret forsikringsselskaber at spørge ind til forekomst af arvelige (hjerne)-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 gen test ikke oplyses til/ anvendes af forsikringsselskabet. 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 forsikringsselskabet.

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 ift. At kunne adoptere.

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

Januar 2018

Bo Gregers Winkel Rigshospitalet

Jacob Tfelt-Hansen Rigshospitalet

Henning Bundgaard Rigshospitalet

Henrik Kjærulf Jensen
Aarhus Universitetshospital

Finn Lund Henriksen
Odense Universitets Hospital

Juliane Theilade Herlev Gentofte
Hospital

Anna Axelsson Rigshospitalet

Birgitte Rode Diness
Rigshospitalet