

Ole Havndrup:

### Familial hypertrophic cardiomyopathy

Ph.d.-afhandlingen er udført ved Hjertemedicinsk Klinik B, Hjertecenteret, H:S Rigshospitalet, og under ophold ved Klinisk Biokemisk Afdeling, Statens Serum Institut, i perioden 1997-2001.

Studiets hovedformål var at foretage og evaluere resultater af klinisk og genetisk screening af patienter med hypertrofisk kardiomyopati (FHC) og deres familier.

Studiet omfattede undersøgelser af 395 personer i 68 familier med FHC, hvoraf mindst et familiemedlem var afficeret. Patienterne blev klinisk undersøgt med elektrokardiografi og ekkokardiografi. Familierne blev undersøgt genetisk med en kombination af mutationsscreening (SSCP/HD-analyser) og sekvensering af gener kodende for kardialt sarkom-proteinerne *cardiac  $\beta$ -myosin heavy chain (MYH7)*, *essential (MYL3)* og *regulatory (MYL2) light chain myosin og troponin T (TNNT2)*.

I alt opfyldte 42% af de undersøgte slægtninge *major*-kriterier for FHC. I tillæg fandtes mindst et *major* eller *minor* diagnostisk kriterium opfyldt i 61% af de undersøgte slægtninge, med tegn til familiær optræden af sygdommen i 59% af de undersøgte familier. Otte *MYH7*-genmutationer påvistes i ni familier (13%), fire *MYL2*-genmutationer blev påvist i tre familier (4%) og en *TNNT2*-genmutation blev påvist i to familier (3%). Der blev ikke påvist mutationer i *MYL3*-genet. For hver af de 13 mutationer blev fænotypen beskrevet hos alle mutationsbærere.

Et vigtigt resultat af den genetiske screening var muligheden for udelukkelse af FHC-diagnosen-status hos et stort antal slægtninge med efterfølgende mulighed for fokuseret opfølgning af de forholdsvis færre ikke-penetrante unge bærere med risiko for udvikling af FHC.

Den i denne afhandling beskrevne organisation af kliniske og genetiske screeningsundersøgelser i FHC-familier vil kunne danne basis for den fremtidige forskning og kliniske håndtering af FHC-familier.

Forf.s adresse: Kaningårdsvej 7, 2830 Virum.  
E-mail: havndrup@dadlnet.dk  
Forsvaret fandt sted den 7. marts 2003.  
Bedømmere: Ingegerd Östman-Smith, Sverige, lic.techn., dr.med. Niels Gregersen og Niels-Henrik Holstein-Rathlou.  
Vejledere: Henning Bundgaard, Michael Christiansen, Keld Kjeldsen og Stig Haunsø.

Anne Kaltoft:

### Myocardial perfusion following primary PCI for acute myocardial infarction – assessment with <sup>99m</sup>Tc-Sestamibi SPECT

Arbejdet, der ligger til grund for denne ph.d.-afhandling, er udført i et samarbejde mellem Nuklearmedicinsk og Hjertemedicinsk Afdeling B, Skejby Sygehus.

Afhandlingen, fire artikler og en oversigt, omhandler behandling af ST-elevations-infarkt (STEMI) med primær perkutan koronar intervention (PCI) og fokuserer på at eva-

luere behandlingsresultatet akut ved hjælp af myokardie-scintigrافي (MPI) med Sestamibi SPECT.

Det første studie beskriver etablering af primær PCI som standardbehandling af STEMI på Hjertemedicinsk Afdeling, Skejby Sygehus. De første 529 konsekutive patienter karakteriseres.

Det andet studie er et grisestudie, hvor Sestamibis eventuelle redistribution undersøges. Sestamibi indgives under reperfusion efter 45 min koronar okklusion. Perfusionen vurderes otte gange i løbet af fire timer, og der er ingen tegn på redistribution.

Det tredje studie omfatter patienter behandlet med primær PCI for STEMI. Værdien af en akut MPI som prædikator for endelig infarktstørrelse vurderes. Den akutte scanning sammenlignes med andre mål for reperfusion (TIMI Frame Count, Myocardial Blush Grade og ST-segment-analyse) og findes at være den bedste prædikator for endelig infarktstørrelse.

I det sidste studie tilføjes *gating* til den akutte MPI. De kombinerede mål for venstre ventrikels perfusion, voluminae og funktion registreres umiddelbart efter primær PCI og efter tre måneder. Den akutte perfusionsdefekt er korreleret til både slutdiastolevolumen og *ejection fraction* efter tre måneder.

Samlet konkluderes det, at en akut MPI er anvendelig til risikostratificering af patienter succesfuldt behandlet med primær PCI. Den akutte scintigrافي er korreleret til både infarktstørrelse og venstre ventrikels voluminae og funktion efter tre måneder.

Forf.s adresse: Hjertemedicinsk Afdeling B, Skejby Sygehus, 8200 Århus N.  
E-mail: annekaltoft@stofanet.dk  
Forsvaret fandt sted den 7. marts 2003.  
Bedømmere: Lars Edenbrandt, Sverige, Peter Riis Hansen og Kristian Thygesen.  
Vejledere: Michael Rehling og Torsten Toftegaard Nielsen.

### MØDEREFERAT

#### Seventh Tinnitus Retraining Therapy (TRT) Course

London, 13.-15. november 2002

Kurset blev afviklet i et moderne undervisningslokale i det nye British Library, der åbnede i 1998. Både ørelæger og audiologiassistentuddannede (*audiologists*) deltog i kurset, i alt 16 kursister fra syv lande, de fleste engelsktalende.

Kurset blev ledet af den karismatiske Jonathan Hazell fra Londons Tinnitus and Hyperacusis Centre. Han er tilknyttet University College London Hospitals som underviser i neurootologi. Desuden underviste en audiolog, to *audiologists* og en psykolog. Underviserne var alle meget engagerede.

*Jastreboffs* neurofysiologiske model ligger til grund for *tinnitus retraining therapy* (TRT)-behandlingen. Øret (cochlea) er ikke det primære i tinnitusoplevelsen. Der fokuseres på