

Ved optagelsen af familieanamnesen bør der derfor fokuseres på familiemedlemmer med SCD, hjertesvigt, muskelsvind samt pacemakere, EKG-forandringer hyppigst i form af AV-blok ud over symptomer i form af synkope, nærsynkope og hjertebanken.

Vælger man at foretage molekylærgenetisk obduktion af et SCD-tilfælde, er det hensigtsmæssigt at inkludere screening for *LMNA*-mutationer også ved SCD uden klinisk erkendbar årsag/strukturel hjertesygdom. Dette virker rimeligt, da implantationen af profylaktisk ICD hos *LMNA*-mutationsbærere kan komme på tale og har større relevans [15] end ved eksempelvis Brugada-syndrom, hvor der blot er observeret relevant shockterapi hos 8% (opfølgingsperiode: 38 måneder \pm 27 måneder) [17]. Et hensigtsmæssigt implantationstidspunkt for profylaktiske devices hos asymptomatiske *LMNA*-mutationsbærere er endnu ikke defineret, men ud fra den eksisterende litteratur kunne en arbitrær grænse sættes til mutationsbærere over 30 år. Der afventes dog fortsat prospektive studier af asymptomatiske *LMNA*-mutationsbærere med henblik på afklaring af dette.

Ved at foretage familiær genotypering af en given mutation, der er fundet hos et SCD-tilfælde, er der mulighed for at identificere de familiemedlemmer, som er mutationsbærere, men nok så vigtigt kan man identificere de slægtninge, som ikke er bærere. Ved positivt mutationsfund hos et familiemedlem kan dette medføre profylaktiske tiltag eller blot ambulante forløb, mens man ved manglende fund af familiens mutation kan overveje at stoppe yderligere opfølgning hos det pågældende familiemedlem.

Det konkluderes, at livstruende arytmier hyppigt er associeret med *LMNA*-mutationer, og SCD kan være debutsymptomet, som der er mulighed for at forebygge ved implantation af ICD. Der afventes dog fortsat rekommandationer fra de større kardiologiske selskaber vedrørende kliniske retningslinjer for, hvordan man håndterer slægtninge med *LMNA*-mutationer. Indtil disse endeligt foreligger, må der foretages et individuelt skøn baseret på den kliniske undersøgelse med fokus på ekkokardiografiske fund, EKG-forandringer (atrieflimren, AV-blok, gren-blok og ventrikulære arytmier) samt den familiære historie.

KORRESPONDANCE: Daniel Vega Møller, Sektor for Forskning og Udvikling, Klinisk Biokemisk og Immunologisk Afdeling, Statens Serum Institut, 85/141, 2300 København S. E-mail: dvm@ssi.dk

ANTAGET: 17. december 2009

FØRST PÅ NETTET: 19. april 2010

INTERESSEKONFLIKTER: Ingen

LITTERATUR

1. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M et al. ACC/AHA/ESC 2006 guidelines for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol* 2006;48:e247-e346.
2. Anelinge hjertesygdomme. Retningslinjer for rådgivning, udredning og op-

følgning af familiemedlemmer. Dansk Kardiologisk Selskab 2006.

www.cardio.dk (1. maj 2009).

3. Årsrapport 2005. Dansk Hjerestopregister 2005. www.kliniskedatabaser.dk (1. maj 2009).
4. Haunsø S, Christiansen M, Kjeldsen KP. Kardial synkope – uventet pludselig død. *Ugeskr Læger* 2006;168:2536.
5. Virmani R, Burke AP, Farb A. Sudden cardiac death. *Cardiovasc Pathol* 2001;10:211-8.
6. Drory Y, Turetz Y, Hiss Y et al. Sudden unexpected death in persons less than 40 years of age. *Am J Cardiol* 1991;68:1388-92.
7. Behr ER, Dalageorgou C, Christiansen M et al. Sudden arrhythmic death syndrome: familial evaluation identifies inheritable heart disease in the majority of families. *Eur Heart J* 2008;29:1670-80.
8. Tan HL, Hofman N, van Langen IM et al. Sudden unexplained death: heritability and diagnostic yield of cardiological and genetic examination in surviving relatives. *Circulation* 2005;112:207-13.
9. Worman HJ, Bonne G. "Laminopathies": a wide spectrum of human diseases. *Exp Cell Res* 2007;313:2121-33.
10. Parks SB, Kushner JD, Nauman D et al. Lamin A/C mutation analysis in a cohort of 324 unrelated patients with idiopathic or familial dilated cardiomyopathy. *Am Heart J* 2008;156:161-9.
11. Møller DV, Pham TT, Gustafsson F et al. The role of Lamin A/C mutations in Danish patients with idiopathic dilated cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail* 2009;11:1031-5.
12. Pasotti M, Klersy C, Pilotto A et al. Long-term outcome and risk stratification in dilated cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol* 2008;52:1250-60.
13. Van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooij AJ et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of *LMNA* gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med* 2005;83:79-83.
14. Fernandez X, Dumont CA, Monserrat L et al. Sudden death in a patient with lamin A/C gene mutation and near normal left ventricular systolic function. *Int J Cardiol* 2008;126:136-7.
15. Meune C, Van Berlo JH, Anselme F et al. Primary prevention of sudden death in patients with lamin A/C gene mutations. *N Engl J Med* 2006;354:209-10.
16. Clinical indications for genetic testing in familial sudden cardiac death syndromes: an HUK position statement. *Heart* 2008;94:502-7.
17. Sacher F, Probst V, Lesaka Y et al. Outcome after implantation of a cardioverter-defibrillator in patients with Brugada syndrome: a multicenter study. *Circulation* 2006;114:2317-24.



LÆGEMIDDELSTYRELSEN

TILSKUD TIL LÆGEMIDLER

Lægemeddelstyrelsen meddeler, at der pr. 29. november 2010 ydes generelt tilskud efter sundhedslovens § 144 til følgende lægemidler:

- (S-01-ED-51) Azarga øjendråber*, 2care4 ApS
- (G-03-DA-04) Crinone vaginalgel*, EuroPharmaDK ApS
- (D-11-AH-02) Elidel creme*, 2care4 ApS
- (C-03-EB-01) Frusamil tabletter*, 2care4 ApS
- (N-03-AX-14) Keppra tabletter*, EuroPharmaDK ApS
- (N-03-AX-15) Zonegran kapsler*, EuroPharmaDK ApS
- (S-01-GX-09) Opatanol øjendråber*, Orifarm A/S
- (S-01-CA-01) Spersadex Comp. øjendråber*, 2care4 ApS

gruppe uden klausulering over for bestemte sygdomme.

Denne bestemmelse trådte i kraft den 29. november 2010.

*) Omfattet af tilskudsprissystemet.