

# Kardial synkope – uventet pludselig hjertedød

Professor Stig Haunsø, overlæge Michael Christiansen & overlæge Keld P. Kjeldsen

Diagnostik og behandling af kardial synkope og uventet pludselig hjertedød med fokus ikke bare på patienten, men også på nære slægtninge er et relativt nyt og voksende område inden for kardiologien. Således har Dansk Cardiologisk Selskab netop udarbejdet en rapport om arvelige hjertesygdomme [1]. For at styrke klinisk håndtering såvel som forskning i kardial synkope og pludselig uventet hjertedød anbefales det, at viden om de nye muligheder inden for kardiologien udbredes til alle læger, der beskæftiger sig med patienter, hos hvem der er mistanke om arytmier. Herved vil forekomsten af pludselig uventet hjertedød i denne patientgruppe kunne reduceres. Endvidere vil der kunne samles klinisk erfaring fra et større antal patienter og familier. Det vil muliggøre bedre risikostratificering og profylakse over for pludselig arytmidød.

Pludselig, uventet hjertedød kan være første manifestation af iskæmisk hjertesygdom. Omkring halvdelen af patienterne med iskæmisk hjertesygdom eller hjerterinsufficiens dør pludseligt – formentlig på grund af arytmier. Det anslås, at der er omkring 10.000 pludselige, uventede hjertedødsfald årligt herhjemme – heraf 1.500 hos personer under 50 år. Kardial synkope, der kan være forløber for pludselig arytmidød, anslås at være årsag til nogle tusinde tilfælde årligt.

Det er fortrinsvis inden for primære hjertemuskelsygdomme og arvelige ionkanalsygdomme, at det forskningsmæssige gennembrud indtil videre er set. Det drejer sig især om arytmier hos børn, unge og yngre voksne, hos hvem pludselig arytmidød ses pga. arveligt betinget forstyrrelse i hjertecellens elektriske funktion. Der kan være tale om genetisk betinget defekt i en ionkanal, som har været »tavs« i mange år, men hvor en ellers relativt ufarlig ændring i ionmiljøet omkring kanalen – f.eks. hypokaliæmi – eller medikamentindtagelse pludselig en dag udløser arytmidød. Det ses f.eks. ved lang QT-syndrom (LQTS), hvor QT-intervallet i elektrokardiogrammet er forlænget, og ved Brugadas syndrom med ST-elevation i de højresidige prækordialafledninger, hvor der er risiko for ventrikulær takykardi og død. Vuggedød kan være første tegn på LQTS i en familie. Pludselig hjertedød på genetisk baggrund anslås at udgøre nogle få hundrede tilfælde årligt i Danmark. Udredningen og behandlingen af disse sygdomme er forbedret i de senere år bl.a. med mere evidensbaseret brug af antiarytmika og markant øget anvendelse af implanterbar kardioverter-defibrillator (ICD-enhed). Den udvikling, der for tiden er i forskningen inden for dette relativt lille område af arytmiologi, vil formentlig på længere sigt få stor betydning for arytmiopatienter generelt.

Det er vigtigt, at arytmier bliver diagnosticeret. Symptomer som hjertebanken, svimmelhed eller pludselig uvarslet besvimelse bør altid – når ingen anden klar årsag foreligger – føre til, at arytmier overvejes. Besvimelse under fysisk aktivitet med bevidstløshed og relativt hurtig opvågning bør altid vække mistanke om arytmier. Endvidere er familiær forekomst af kardial synkope og/eller pludselig, uventet død et meget betydende faresignal. Patienten skal diagnosticeres og behandles efter sædvanlige retningslinjer. Men der er behov for et yderligere trin op ad stigen i udredningen ved kardial synkope og uventet pludselig død – nemlig en grundigere udredning af førsteledsslægtninge ved mistanke om arvelig hjertesygdom. Kardiologen skal fremover, ud over at være læge for den umiddelbart syge patient, også være læge for familien. Førsteledsslægtninge bør tilbydes klinisk og genetisk udredning mhp. forebyggelse af pludselig hjertedød hos familiemedlemmer med uerkendt sygdom. Genetisk undersøgelse af afdøde vil i nogle tilfælde være relevant og vil – med familiens samtykke – kunne udføres ved brug af de filterpapirblodprøver (PKU-kort), der indsamles til screening for fenylylketonuri kort efter fødslen.

En genetisk diagnose vil kunne stilles hos 10-50% af patienterne med monogent arvelig hjertesygdom, men har endnu ikke den helt store betydning for patienten selv, idet behandlingen retter sig efter det kliniske billede. Ved LQTS er basisbehandlingen betablokker, som reducerer mortaliteten signifikant. Men gendiagnostik synes at have betydning for risikostratificeringen ved specifikke former for LQTS. Det er muligt, at genspecifik behandling med ionkanalmodulerende farmaka ud fra viden om, i hvilken ionkanal sygdommen er lokaliseret, kan vise sig at være effektiv. Desuden kan det vise sig at være værdifuldt at lægge plasmakalium højt i normalområdet, så risikoen for arytmier mindskes. Gendiagnostik af familiemedlemmer – familiescreening – kan i nogle tilfælde udelukke sygdom, men kan også identificere asymptomatiske genbærere. Således kan familiescreening sygeliggøre hidtil »raske«. Det er derfor vigtigt, at diagnostiske og behandlingsmæssige konsekvenser af familiescreening drøftes med patient og familie, før den gennemføres. Det er vigtigt, at denne informationsbyrde løftes af læger med erfaring inden for feltet. I rapporten fra Dansk Cardiologisk Selskab anslås det, at der herhjemme er ca. 50.000, der har arvelig hjertesygdom, og at det også er relevant at undersøge ca. 150.000 slægtninge.

Korrespondance: Keld P. Kjeldsen, Laboratorium for Molekylær Kardiologi, Medicinsk Afdeling B 2142, H:S Rigshospitalet, DK-2100 København Ø. E-mail: Kjeldsen@rh.dk

Interessekonflikt: Ingen angivet

## Litteratur

1. Arvelige hjertesygdomme. Retningslinjer for rådgivning, udredning og opfølgning af familiemedlemmer. [www.cardio.dk](http://www.cardio.dk) /maj 2006.