

Plötslig hjärtdöd bland unga – viktigt hitta riskindivider

Ett antal bakomliggande diagnoser har identifierats, flera av dem är ärftliga



AASE WISTEN, med dr, överläkare, geriatrisk/rehabklinik, Sunderby sjukhus, Luleå; institutionen för folkhälsa och klinisk medicin, medicin, Umeå universitet aase.wisten@nll.se

EVA-LENA STATTIN, med dr, överläkare, institutionen för medicinsk biovetenskap, medicinsk och klinisk genetik, Umeå universitet evalena.stattin@medbio.umu.se

Plötslig hjärtdöd bland unga är en ovanlig men djupt tragisk händelse. På flera sätt skiljer sig dessa dödsfall från plötslig hjärtdöd i högre åldrar. De drabbar vanligen till synes helt friska personer. Dödsfallen är sällsynt förekommande och orsakas av ett flertal olika hjärtsjukdomar, som ofta är svårdiagnostiserade både i livet och efter döden. Incidensen är inte minskande, till skillnad från plötslig hjärtdöd i den generella populationen.

De flesta studier av dessa dödsfall är retrospektiva och omfattar tävlingsidrottare, militärer [1-4] eller den generella unga populationen inom ett visst geografiskt område [5-8]. En tongivande studie är den prospektiva italienska studien med screening av tävlingsidrottare från Venedigregionen i åldern 12 till 35 år. Den har pågått sedan 1980-talet och legat till grund för de europeiska riktlinjerna från 2005 för screening av tävlingsidrottare [9, 10].

På senare år har det kommit tre nationella retrospektiva incidensstudier av plötslig hjärtdöd bland unga: en svensk, en isländsk och en irländsk [11-13]. I avhandlingsarbetet »Sudden cardiac death among the young in Sweden 1992-1999« har 181 fall av plötslig hjärtdöd i åldern 15 till 35 år identifierats via Rättsmedicinalverkets databas och studerats med avseende på incidens, EKG, diagnoser, symtom och livsstilsfaktorer [14].

Det är en utmaning att försöka förhindra en del av dessa dödsfall. Ett viktigt bidrag till detta arbete är att utveckla och förbättra de akuta insatserna vid plötsligt hjärtstopp, vilket belyses på annan plats i denna veckas nummer av Läkartidningen.

Det är också viktigt att förbättra diagnostik och riskbedömning så att fler patienter får korrekt diagnos och optimal behandling. Om molekyलगenetisk utredning genomförs postmortalt och en sjukdomsförklarande mutation identifieras, kan förstagradsäktningar erbjudas prevention och behandling.

Definition och incidens

Plötslig hjärtdöd definieras som ett dödsfall till följd av tidigare känd eller okänd hjärtsjukdom, som inträffar inom en timme efter det att de akuta symtomen uppträder eller, om dödsfallet är obevittnat, inom 24 timmar efter det att personen senast sågs vid god hälsa [15].

Incidensen av plötslig hjärtdöd bland unga (<35 år) är 0,4-4,3/100 000/år [5, 6, 8, 9, 11, 16], vilket är ca 1 procent av incidensen av plötslig hjärtdöd generellt i befolkningen [17-19]. Män drabbas 3-7 gånger oftare än kvinnor [11, 12, 16]. Inci-

»Dessa dödsfall drabbar vanligen till synes helt friska personer.«

densen ökar snabbt i högre åldrar med kranskärlssjukdom som dominerande diagnos.

Diagnoser

Förutom kranskärlssjukdom finns ett flertal andra sjukdomstillstånd som kan orsaka plötslig hjärtdöd. Det kan handla om medfödda eller förvärvade förändringar i hjärtmuskeln, retledningssystemet eller i hjärtklaffarna eller artärerna nära hjärtat. Diagnostiken efter döden kan vara besvärlig, eftersom det ibland handlar om diskreta strukturella förändringar i hjärtmuskulaturen eller inflammatoriska förändringar i hjärtats retledningssystem, vilka är svåra att påvisa. Det kan också förekomma genetiskt bestämda förändringar på molekylär nivå, vilka inte kan påvisas vid en sedvanlig rättsmedicinsk obduktion. En speciell riskgrupp är personer med postoperativ kongenital hjärtsjukdom.

I den italienska prospektiva studien av plötslig hjärtdöd i åldersgruppen 12 till 35 år var arytmogen högerkammarmarkardiomyopati den vanligaste diagnosen bland idrottare och kranskärlssjukdom den vanligaste bland icke-idrottare [9]. Bland idrottare i USA var hypertrofisk kardiomyopati den vanligaste diagnosen [1, 20, 21]. Det har diskuterats om det kan handla om geografiska skillnader med ovanligt hög förekomst av arytmogen högerkammarmarkardiomyopati i Venedigregionen. En annan tänkbar orsak till den höga förekomsten av arytmogen högerkammarmarkardiomyopati bland idrottare i Italien kan vara att denna diagnos är svår att upptäcka vid screening jämfört med hypertrofisk kardiomyopati.

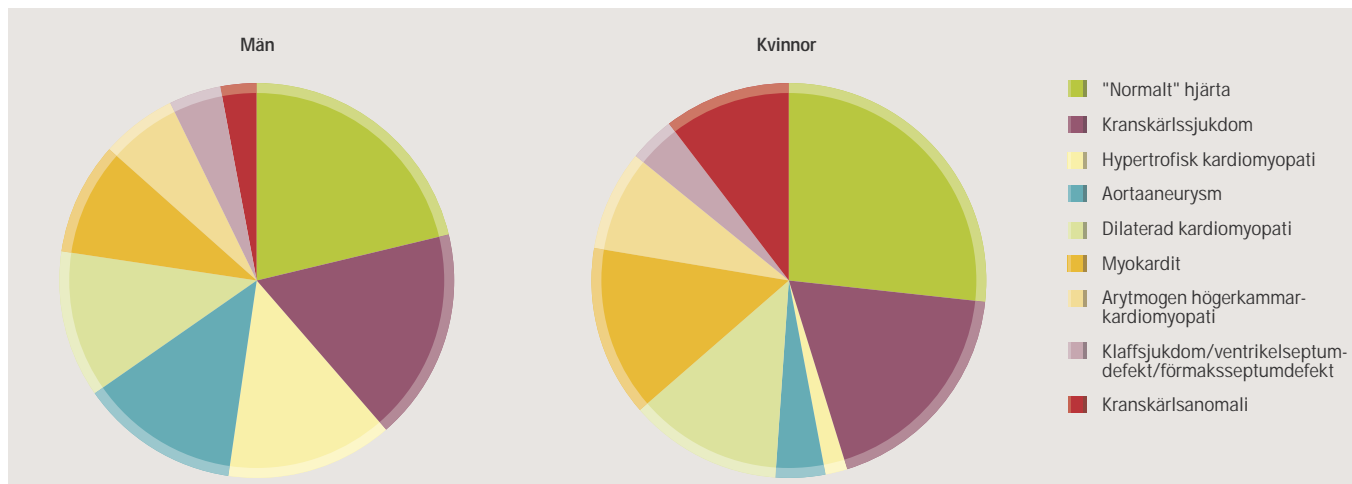
I den svenska studien [14] hade samtliga 12 individer med arytmogen högerkammarmarkardiomyopati som obduktionsdiagnos utretts på grund av sina symtom med EKG och ekokardiografi, men bara en av dem fick denna diagnos – i det fallet gjordes även magnetröntgen.

Kranskärlssjukdom är den vanligaste obduktionsdiagno-

■ sammanfattat

Incidensen av plötslig hjärtdöd bland unga minskar inte, till skillnad från incidensen i den generella populationen. **Riskpatienten** är svår att identifiera. EKG-förändringar och symtom är dock vanliga och bör utredas. **Ett flertal** bakomliggande diagnoser har identifierats: »normalt« hjärta och kranskärlssjukdom var vanligast i en svensk studie.

Individer med kranskärlssjukdom har de typiska riskfaktorerna för ateroskleros. **Vad gäller** livsstilsfaktorer, tex fysisk aktivitetsnivå, liknar gruppen som helhet normalbefolkningen. **Ärftlighet** förekommer vid flera av de bakomliggande tillstånden, och molekyलगenetisk utredning bör erbjudas vid de monogenetiska sjukdomarna.



Figur 1. Diagnoser hos 132 män och 49 kvinnor i åldern 15 till 35 år som drabbades av plötslig hjärtdöd i Sverige 1992–1999. Gruppen »normalt» hjärta omfattar totalt 41 fall, varav 1 fall av avbrott på vänster fascikel, 1 fall av långt QT-syndrom och 1 fall av Wolff–Parkinson–Whites syndrom. Gruppen »klaffsjukdom/ventrikelseptumdefekt/förmaksseptumdefekt» inkluderar 4 fall av postoperativ kongenital sjukdom. Efter förlaga: Wisten A (2005) [14].

sen i flera studier av plötslig hjärtdöd bland unga [8, 13, 16]. I den irländska studien från 2005 omfattande åldersgruppen ≤35 år var normalt hjärtfynd (inklusive SIDS [sudden infant death syndrome]) vanligast upp till 14 år, medan hypertrofisk kardiomyopati var vanligast mellan 14 och 35 år [12]. I flera studier inklusive den svenska dominerar normalt hjärtfynd vid obduktionen [4, 11, 22, 23].

I dessa fall kan det föreligga olika primära arytmisjukdomar, t ex långt QT-syndrom, kort QT-syndrom, Brugada syndrom, Wolff–Parkinson–Whites syndrom och familjär katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi. Även kardiomyopati kan i vissa fall vara svåra att påvisa vid obduktionen. Flera av dessa tillstånd har en ärftlig bakgrund, och i dag finns det möjlighet att utreda dödsfall med molekylärgenetiska metoder, sk molekylär obduktion.

I den svenska incidensstudien var dilaterad kardiomyopati den vanligaste kardiomyopatin i gruppen som helhet (22/181; 12,2 procent) [11]. Hypertrofisk kardiomyopati förekom övervägande bland män (18 män och 1 kvinna). Liknande skillnader mellan män och kvinnor har man sett i andra studier [9, 24]. Dissekerande aortaaneurysm var också betydligt vanligare bland män än bland kvinnor i den svenska studien, där 73 procent (139/181) av de drabbade var män (Figur 1).

Symtom

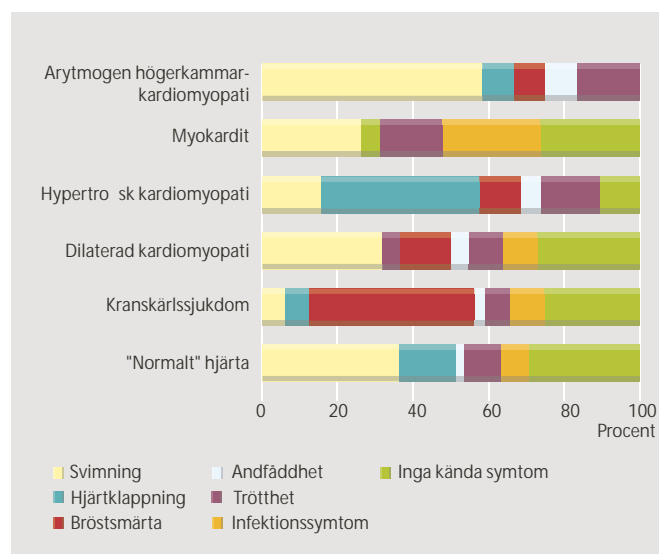
Det är vanligt med symtom en tid före dödsfallet, men symtomen är ofta svårtolkade, och kanske associeras de inte i första hand med hjärtsjukdom. Det kan vara ospecifika symtom, t ex trötthet och allmän svaghetskänsla, ibland efter en influensa, eller mer specifika symtom såsom svimning, hjärtklappning, bröstsmärta och andfäddhet.

Sammanvägda data från 9 studier omfattande 469 fall av plötslig hjärtdöd bland unga visade att ca 50 procent hade symtom en tid före dödsfallet [25]. Drory et al rapporterade prodromalsymtom hos 52 procent med kranskärslsjukdom, hos 35 procent med myokardit och hos 60 procent med hypertrofisk kardiomyopati [26]. Det vanligaste symtomet var bröstsmärta i gruppen över 20 år och yrsel i gruppen <20 år.

I den svenska studien av symtom och plötslig hjärtdöd hade 92/162 (56 procent) specifika symtom (hjärtklappning,

svimning, bröstsmärta eller andfäddhet) och 35/162 (22 procent) hade ospecifika symtom (trötthet, influensa, huvudvärk, mardrömmar) [27]. Hos både män och kvinnor var svimning det vanligaste symtomet liksom även i ett par andra studier [6, 28]. Specifika symtom var särskilt vanliga bland dem med arytmogen högerkammarsjukdom (83 procent) eller hypertrofisk kardiomyopati (74 procent) (Figur 2). Hjärtklappning var vanligare hos män ($P < 0,005$) och infektionssymtom hos kvinnor ($P < 0,007$), för övrigt sågs inga signifikanta skillnader i symtombilden mellan män och kvinnor.

Svimning, som är ett ofta förekommande symtom bland unga som söker akutmottagningen, har vanligen en icke-kardiell genes. I mer än 80 procent av fallen finner man en vasovagal eller psykogen orsak [29, 30]. Eftersom 1-årsmortalitetsrisken för svimning med kardiell genes ligger mellan 18



Figur 2. Huvudsymtom i relation till diagnos. Efter förlaga: Wisten A (2005) [14].

■ fakta 1

Autosomt dominant nedärvda hjärt-kärlsjukdomar

Familjär hyperkolesterolemi: Prevalens 1:300–1:500. Karakteriseras av höga kolesterolvärden, vilket medför ökad risk för tidigt insjuknande i hjärtinfarkt och slag-anfall. Effektiv behandling finns. Orsakas av mutationer i LDLR-, APOB- och PCSK9-generna.

Långt QT-syndrom: Prevalens 1:2500–1:10000. För män vid QTc >450 msek, för kvinnor vid QTc >470 msek och för barn 1–15 år QTc >460 msek (QT-tider korrigerade med Bazetts formel) i kombination med klinisk manifestation, t ex svimning eller plötslig död. Normal QT-tid utesluter inte att personen är mutationsbärande. Mutationer i tio olika gener kan förklara sjukdomen. KCNQ1-genen och KCNH2-genen påverkar K-jonkanalerna i myocyterna, och mutationer i SCN5A-genen ger påverkan på Na-jonkanalerna; dessa tre gener förklarar tillsammans ca 95 procent av fallen. Jervell–Lange–Nielsens syndrom är autosomt recessivt nedärvt och karakteriseras av sensorineural hörselnedsättning och lång QT-tid och har obehandlat en dålig prognos.

Kort QT-syndrom: QTc <330 msek i kombi-

nation med klinisk manifestation, t ex svimning eller plötslig död. Orsakas av mutationer i KCNH2-, KCNQ1- och KCNJ2-generna, vilka påverkar K-jonkanalerna. Normal QT-tid utesluter inte att personen är mutationsbärande.

Brugadas syndrom: Högersidigt grenblock och typisk ST-höjning i V1–V3. Orsakas av mutationer i SCN5A- och GPD1-generna med påverkan på Na-jonkanalerna.

Katekolaminerg polymorf takykardi: Ofta utlöst av fysisk ansträngning eller emotionell stress. Förklaras av mutationer i RYR2-genen i minst hälften av fallen. Autosomt recessiv form är mycket sällsynt och orsakas hos ca 4 procent av mutationer i CASQ2-genen.

Hypertrofisk kardiomyopati: Prevalens 1:500. Vänsterkammarmhypertrofi utan dilatation. Diastolisk dysfunktion. Ansträngningsdyspné, hjärtklappning, yrsel och svimning kan förekomma. Vanligt med ST–T-förändringar och grenblock på EKG. Orsakas av mutationer i 12 kända gener, som kodar för sarkomerproteiner. MYBPC3- och MYH7-genen förklarar ca 80 procent av familjära fall.

Arytmogen högerkammarmarkardiomyopati: Prevalens 1:1000–1:10000. Dilaterad hö-

gerkammare där delar av myokardiet är ersatt med bindväv/fettväv. EKG ofta patologiskt med inverterade T-vågor i högersidiga bröstavledningar. Associerad med ventrikulära arytmier. Ibland symtom såsom yrsel, svimning och arytmikänsla. Mutationer i åtta kända gener kan förklara ca 43 procent av sjukdomsfallen, följande fyra gener är de vanligast identifierade: PKP2, DSP, DSG2 och RYR2.

Dilaterad kardiomyopati: Två eller fler nära anhöriga med sjukdom krävs för diagnosen familjär form av dilaterad kardiomyopati. Dilatation av vänster kammare som ger försämrad pumpfunktion och tilltagande hjärtsvikt. Prevalens 1:3000–1:5000. EKG ofta normalt. Genetiskt heterogen, kan orsakas av mutationer i ca 20 kända gener.

- Klinisk genetik i Umeå erbjuder genetisk diagnostik av dessa nedärvda hjärt-kärlsjukdomar. För analys behövs 2×5 ml venblod i EDTA-rör. Proven skickas i vadderat kuvert till: Klinisk genetik, Laboratoriemedicin By 6M, Norrlands universitetssjukhus, 901 85 Umeå (telefon 090-785 2819; evalena.stattin@medbio.umu.se).

och 33 procent, bör svimning ändå alltid utredas med EKG som ett första steg [30]. Svimning som är ansträngningsutlöst bedöms som mera troligt ha en kardiell genes än svimning som inträffar i vila eller under normal aktivitet [30]. I den svenska studien inträffade dock svimning endast i 30 procent under eller i nära anslutning till fysisk aktivitet. Läkarkontakt på grund av symtom förekom i 46 procent av fallen (74/162), varav hälften inom 6 månader före dödsfallet [27].

EKG

Det finns ett fåtal studier som relaterar EKG till plötslig hjärtdöd bland unga. I den svenska EKG-studien med 162 fall av plötslig hjärtdöd (efter exklusion av 19 fall med aortaaneurysm) fanns EKG:n tillgängliga i 41 procent av fallen (66/162). Av dessa EKG var 50 procent patologiska (33/66) [31]. De vanligaste förändringarna var repolariseringsrubbningsar såsom T-vågs- och ST-segmentsförändringar. Fem fall av ej tidigare diagnostiserat långt QT-syndrom hittades. Det var hög förekomst av patologiska EKG:n bland dem med arytmodig högerkammarmarkardiomyopati eller hypertrofisk kardiomyopati (88 respektive 82 procent) och bland dem med myokardit (50 procent). I de 20 fall där det fanns mer än ett EKG såg man en patologisk förändring över tid av EKG:t i 55 procent av fallen.

Bland dem som sökte läkare på grund av symtom togs EKG i 32/74 fall, och av dessa var 24 (75 procent) patologiska. I 23 fall gjorde man ytterligare minst en undersökning (ekokardio-

»Av tävlingsidrottare som avled under fysisk aktivitet hade ca 80 procent strukturella hjärtförändringar ...«

gram, Holter-EKG, arbetsprov, myokardskintigrafi, magnetröntgen), vilket resulterade i 8 diagnoser. Det gällde tre fall med hypertrofisk kardiomyopati och ett vardera av långt QT-syndrom, arytmodig högerkammarmarkardiomyopati, dilaterad kardiomyopati, Wolff–Parkinson–Whites syndrom och hjärtinfarkt. Alla läkemedelsbehandlades, men ingen hade implanterbar defibrillator, ICD [31].

I en italiensk studie av plötslig hjärtdöd i åldersgruppen 12–35 år var 40 procent av EKG:n patologiska hos idrottare (EKG fanns tillgängliga för samtliga) [9]. Bland icke-idrottare där EKG var tillgängliga i en tredjedel av fallen var 57 procent patologiska. I den unga populationen generellt är frekvensen av patologiska EKG:n 2–3 procent [2, 32].

Livsstilsfaktorer och plötslig hjärtdöd

En svensk studie av livsstil och plötslig hjärtdöd bland unga visade vissa olikheter mellan män och kvinnor [33]. De män som drabbades av plötslig hjärtdöd skiljde sig som helhet inte från en kontrollgrupp av samma ålder när det gällde BMI, fysisk aktivitetsnivå och deltagande i tävlingsverksamhet. BMI var dock högre hos män som avled av kranskärlssjukdom (27,0 vs 23,7; P < 0,003), och många rökte (64 procent).

Kvinnorna hade lägre fysisk aktivitetsnivå och högre BMI än en kontrollgrupp. De skiljde sig inte från kontrollgruppen när det gällde rökning eller tävlingsidrott.

En hög andel av tävlingsidrottare avled under fysisk aktivitet jämfört med dem som inte tävlingsidrottade (63 procent vs 17 procent; P < 0,001). Av tävlingsidrottare som avled under fysisk aktivitet hade ca 80 procent strukturella hjärtförändringar såsom hypertrofisk kardiomyopati, arytmodig högerkammarmarkardiomyopati, myokardit eller dilaterad kardiomyopati. Förekomsten av arytmodig högerkammarmarkardiomyopa-

»Det är en viktig men svår uppgift att identifiera riskindivider, eftersom många i dag kan ges effektiv behandling om de får rätt diagnos.«

ti var högre bland idrottarna än bland icke-idrottarna; för övrigt fördelade sig diagnoserna lika i de båda grupperna [33].

Genetik

Det är viktigt att identifiera ärftliga hjärtsjukdomar som dödsorsak, eftersom det kan finnas familjemedlemmar som löper samma risk; många kan ges en effektiv behandling och erbjudas prevention om de får rätt diagnos (Fakta 1). Att få en förklaring till dödsfallet är också mycket viktigt för de anhöriga [34]. Undersökningar av förstagrads släktingar till personer som drabbats av plötslig oklar död i ung ålder (sudden arrhythmic death syndrome) har visat sig vara en fruktbar väg till diagnos (Fakta 2). I en studie identifierades diagnosen hos 40 procent av familjerna [35], i en annan hos 53 procent av familjerna [36].

Inga patologiska fynd kunde konstateras i 21–53 procent av fallen i studier med obduktionsdata [4, 11, 22, 23]. I dessa fall kan det handla om primära arytmisjukdomar (jonkanalsjukdomar) eller om kardiomyopatier med diskreta strukturella förändringar. Man har identifierat avvikelser (mutationer) i ett flertal gener vid dessa tillstånd, och moderna molekylär-genetiska tekniker gör det möjligt att lokalisera dem. För analys av DNA i jakt på den mutation som orsakar sjukdomen i fråga krävs venblod eller annat biologiskt material. Formalinfixerat, paraffinbäddat material är degraderat och därmed svårt att sekvensera. Molekylär-genetisk utredning av dessa fall har tidigare endast undantagsvis utförts och ingår ännu i dag inte i klinisk rutinsjukvård.

I en pågående studie undersöks nu ett 40-tal individer i åldern 15 till 35 år som avled i plötslig hjärtdöd i Sverige under åren 1992 till 1999 och som vid rättsmedicinsk obduktion hade normalt hjärtfynd. Med hjälp av sparad paraffininbäddat material från hjärtat finns det möjlighet att verifiera identifierade mutationer många år efter dödsfallet. Med modern molekylär-genetisk teknik undersöks om det finns genetiska avvikelser som tyder på hjärtsjukdom. De sjukdomar som i första hand är aktuella är jonkanalsjukdomar (långt QT-syndrom, kort QT-syndrom och Brugada's syndrom), familjär kardiomyopati (framför allt hypertrofisk), arytmogen högerkammarkardiomyopati och familjär katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi. De vanligaste kandidatgenerna för dessa sjukdomar analyseras med screening och direktsekvensering av kodande exoner. Följande gener analyseras: KCNQ1, KCNE1, KCNH2 (HERG), SCN5A, MYH7, MYBPC3, RyR2, DSP, DSG2 och PKP2.

Vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå samarbetar Hjärtcentrum, barn- och ungdomskliniken och Klinisk genetik vid utredning av ärftliga hjärt-kärlsjukdomar – Centrum för kardiovaskulär genetik. Klinisk genetik i Umeå har, som enda laboratorium i Sverige, etablerat metoder för analys av gener av betydelse för ärftliga hjärt-kärlsjukdomar. Sjukdomar för vilka analyser erbjuds är långt QT-syndrom, kort QT-syndrom, familjär katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi, hypertrofisk kardiomyopati, arytmogen högerkammarkardiomyopati och familjär hyperkolesterolemi. Sjukhus runt om i landet skickar blodprov för genetisk analys. Målsättningen är att förebygga sjuklighet och död för de familjer som är drabbade (Fakta 2).

En prospektiv studie har nyligen startat i samarbete mellan Centrum för kardiovaskulär genetik i Umeå och samtliga rättsmedicinska avdelningar i Sverige. Fall av plötslig oväntad hjärtdöd hos personer i åldern 0–40 år (inklusive sudden infant death syndrome) utreds molekylär-genetiskt för att identifiera eventuell hjärt-kärlsjukdom efter informerat samtycke av nära anhörig. I de fall där diagnos och sjukdomsförklarande mutation identifieras kommer familjemedlemmar att erbjudas prediktiv testning. Ett syfte med studien är att molekylär-genetisk utredning av dessa fall ska bli klinisk rutin.

Prevention och förslag till utveckling

Incidensen av plötslig hjärtdöd bland unga generellt minskar inte [11, 37]. Dock ser man en nedåtgående trend för plötsliga hjärtdödsfall bland tävlingsidrottare i Venedigregionen i Italien. Incidensen före screening (1979–1981) var 4,2 per 100 000/år, och under åren 2001–2004 var incidensen 0,4 per 100 000/år [37]. Den årliga kontrollen av tävlingsidrottarna innefattar klinisk undersökning, screeningprotokoll, EKG och submaximalt arbetsprov.

I Sverige rekommenderar Riksidrottsförbundet, <<http://www.rf.se>>, och Socialstyrelsen, <<http://www.socialstyrelsen.se>>, screening av elitidrottare, dock inte av alla unga som idrottar, eftersom det handlar om låg prevalens, diagnostiska svårigheter och problem med falskt positiva EKG-fynd (för mer information om EKG och screening se artikel i Läkartidningen 2009 [38]).

Det är en viktig men svår uppgift att identifiera riskindivider, eftersom många i dag kan ges effektiv behandling om de

■ fakta 2

Omhändertagande av familjer vid plötslig död hos unga

- Ett antal hjärt-kärlsjukdomar är autosomt dominant nedärva, vilket innebär att förstagrads släktingar har 50 procents risk att vara anlagsbärare. Förstagrads släktingar är föräldrar, syskon och barn till drabbad individ.
- Vid fall av plötslig hjärtdöd hos ung människa (<40 år) bör venblod eller annat biologiskt material tas till vara och skickas för DNA-preparation till klinisk genetik och efter obduktion riktad genetisk analys.
- Förstagrads släktingar till fall av plötslig hjärtdöd hos ung individ bör omhändertas och undersökas kliniskt efter tecken på ärftlig hjärt-kärlsjukdom. Identifieras sjukdom bör riktad genetisk analys utföras.
- Om det finns en identifierad mutation, bör samtliga förstagrads släktingar erbjudas genetisk vägledning, prediktiv testning och vid behov prevention och behandling.
- Barn och ungdomar <18 år erbjuds prediktiv testning om vetskap om anlagsbärarstatus har medicinsk betydelse för dem. Barn och ungdomar i familjer med ärftlig sjukdom med ned-satt penetrans och/eller sent insjuknande kan erbjudas kontrollprogram till 18 års ålder.
- I familjer med säkerställd ärftlig sjukdom, där ingen sjukdomsorsakande mutation identifierats, bör förstagrads släkting till drabbad individ erbjudas kliniska kontroller.
- Ett nära samarbete mellan kardiolog, pediatriker och kliniska genetiker är nödvändigt för bästa omhändertagande av dessa familjer; samarbetet behövs för effektiv utredning, spridning av information i familjer och för fortsatt omhändertagande av anlagsbärande familjemedlemmar.

får rätt diagnos. Hos 4 av 10 som sökte läkare för symtom i den svenska studien togs ett EKG, varav 3 av 4 var patologiska. Det visar att EKG är ett underutnyttjat redskap vid utredning av symtom. En nationell databas med lagring av EKG vore värdefull för framtida diagnostik.

Ytterligare utredning bör göras om EKG är onormalt, vid allvarliga symtom eller om det finns en familjehistoria med plötslig hjärtdöd. Vanligen innebär denna utredning komplettering med ekokardiografi och ibland långtids-EKG och kliniskt arbetsprov. I vissa fall kan det krävas ytterligare utredning, t ex koronarangiografi, datortomografi eller magnetröntgen. Vid eventuellt fynd av ärftlig hjärt-kärlsjukdom (Fakta 1) bör molekylärgenetisk utredning göras. Om en mutation identifieras, bör familjen erbjudas genetisk vägledning, prediktiv testning, eventuell prevention och behandling (Fakta 2).

I dag blir ICD allt vanligare för högriskpatienter vid ett flertal hjärtdiagnoser [39]. Andra behandlingsmöjligheter är t ex betablockerare vid långt QT-syndrom och hypertrofisk kardiomyopati. Livsstilsråd är viktiga. Vid vissa hjärtsjukdomar

kan det vara viktigt att minska på träning eller tävlingsaktivitet eller helt sluta med tävlingsidrott.

Eftersom gruppen med bakomliggande kranskärlssjukdom är relativt stor även bland unga som drabbas av plötslig hjärtdöd, är det även i denna åldersgrupp viktigt med rökstopp och översyn av övriga riskfaktorer för hjärt-kärlsjukdom.

Det behövs nationella register över dessa dödsfall och en enhetlig diagnosklassificering. Systematiska studier av dessa dödsfall är svåra att genomföra, eftersom det handlar om relativt få individer. Ett internationellt samarbete vore värdefullt för att öka kunskapen på området. Vi ser också framför oss ett utökad samarbete mellan klinisk genetik, obducerande enheter och eventuell behandlande klinik samt en fortsatt utveckling av molekylärgenetiska metoder.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

Kommentera denna artikel på Lakartidningen.se

REFERENSER

- Phillips M, Robinowitz M, Higgins J, Boran K, Reed T, Virmani R. Sudden cardiac death in air force recruits. *JAMA*. 1986;256:2696-9.
- Driscoll DJ, Edwards WD. Sudden unexpected death in children and adolescents. *J Am Coll Cardiol*. 1985;5:118B-21B.
- Shen WK, Edwards W, Hammill S, Bailey K, Ballard D, Gersh B. Sudden unexpected nontraumatic death in 54 young adults: A 30-year population-based study. *Am J Cardiol*. 1995;76:148-52.
- Corrado D, Basso C, Rizzoli G, Schiavon M, Thiene G. Does sports activity enhance the risk of sudden death in adolescents and young adults? *J Am Cardiol*. 2003;42:1959-63.
- Corrado D, Pelliccia A, Björnstad H, Vanhees L, Biffi A, Borjesson M, et al. Cardiovascular pre-participation screening of young competitive athletes for prevention of sudden death: proposal for a common European protocol. *Eur Heart J*. 2005;26:516-24.
- Wisten A, Forsberg H, Krantz P, Messner T. Sudden cardiac death in 15-35 year olds in Sweden 1992-1999. *J Intern Med*. 2002;252:529-36.
- Morris VB, Keelan T, Leen E, Keating J, Magee H, O'Neill JO, et al. Sudden cardiac death in the young: a 1-year post-mortem analysis in the Republic of Ireland. *Ir J Med Sci*. 2009;178(3):257-61.
- Wisten A. Sudden cardiac death among the young in Sweden 1992-1999. From epidemiology to support of the bereaved [dissertation]. Umeå, Sweden: Umeå universitet; 2005.
- Messner T, Lundberg V. Trends in sudden cardiac death in the northern Sweden MONICA area 1985-99. *J Intern Med*. 2003;253(3):320-8.
- Maron BJ, Shirano J, Poliac L, Mathenge R, Roberts W, Mueller F. Sudden death in young competitive athletes. Clinical, demographic and pathological profiles. *JAMA*. 1996;276:199-204.
- Doolan A, Langlois N, Semsarian C. Causes of sudden cardiac death in young Australians. *Med J Aust*. 2004;180:110-2.
- Eckart R, Scoville S, Campbell C, Shry E, Stajduhar K, Potter R, et al. Sudden death in young adults: A 25-year review of autopsies in military recruits. *Ann Intern Med*. 2004;141:829-34.
- Liberthson R. Sudden death from cardiac causes in children and young adults. *N Engl J Med*. 1996;334:1039-44.
- Drory Y, Turet Y, Hiss Y, Lev B, Fisman EZ, Pines A, et al. Sudden unexpected death in persons <40 years of age. *Am J Cardiol*. 1991;68:1388-92.
- Wisten A, Messner T. Symptoms preceding sudden cardiac death in the young are common but often misinterpreted. *Scand Cardiovasc J*. 2005;39:143-9.
- Kramer MR, Drory Y, Lev B. Sudden death in young soldiers. High incidence of syncope prior to death. *Chest*. 1988;93:345-7.
- Brignole M, Alboni P, Benditt D, Bergfeldt L, Blanc JJ, Bloch Thomson PE, et al. Guidelines on management (diagnosis and treatment) of syncope. Task force on syncope, European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2001;22:1256-1306.
- Wisten A, Andersson S, Forsberg H, Krantz P, Messner T. Sudden cardiac death in the young in Sweden - electrocardiogram in relation to forensic diagnosis. *J Intern Med*. 2004;255:213-20.
- Wisten A, Messner T. Young Swedish patients with sudden cardiac death have a lifestyle very similar to a control population. *Scand Cardiovasc J*. 2005;39:137-42.
- Behr E, Dalageorgou C, Christiansen M, Syrris P, Hughes S, Tome Esteban MT, et al. Sudden arrhythmic death syndrome: familial evaluation identifies inheritable heart disease in the majority of families. *Eur Heart J*. 2008;29:1670-80.
- Corrado D, Basso C, Pavei A, Michieli P, Schiavon M, Thiene G. Trends in sudden cardiovascular death in young competitive athletes after implementation of a screening program. *JAMA*. 2006;296:1593-1601.