

Screening kan forebygge plutselig hjertedød

FRA ANDRE TIDSSKRIFTER

JON MAGNUS HAGA

Tidsskriftet

Lamin A/C-mutasjon kan gi plutselig hjertedød uten forutgående symptomer eller tegn på dilatert kardiomyopati. Familiescreening kan være nyttig for å avdekke tidlig sykdom hos asymptomatiske bærere.

Mutasjon i *lamin A/C*-genet (*LMNA*) er en uvanlig, men alvorlig årsak til dilatert kardiomyopati. Tilstanden har autosomal dominant arvegang, høy penetrans og kan debutere akutt med livstruende ventrikelarytmi eller alvorlig hjertesvikt.



Førsteforfatter Nina Eide Hasselberg (til venstre) og sisteforfatter Kristina H. Haugaa (til høyre) ved Kardiologisk avdeling og Center for Cardiological Innovation, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.
Foto: Privat

I en norsk studie, som nylig er publisert i *European Heart Journal*, ble 561 pasienter med dilatert kardiomyopati undersøkt for *lamin A/C*-mutasjon (1). Mutasjonen ble påvist hos 35 pasienter. Familiene til disse ble deretter screenet for asymptomatisk *lamin A/C*-mutasjon. Totalt ble 93 asymptomatiske bærere identifisert, hvorav 31 deltok i studien. De asymptomatiske familiemedlemmene var om lag 20 år yngre enn sine syke slektninger. I forløpet av studien utviklet årlig tre (9 %) familiemedlemmer sykdom i form av nyoppståtte

alvorlige hjertekomplikasjoner.



Artikkelen ble først publisert i *European Heart Journal* 7.3.2018.

– Denne studien viser at screening for *lamin A/C*-mutasjon hos familiemedlemmer til pasienter med *lamin A/C*-betinget dilatert kardiomyopati er viktig for å forebygge alvorlige hjertekomplikasjoner, sier Nina Eide Hasselberg, lege i spesialisering ved Oslo universitetssykehus.

Hun understreker at symptomfrie bærere av mutasjonen må følges opp fra ung alder for å forebygge rask sykdomsutvikling og for potensielt å unngå plutselig hjertedød.

LITTERATUR:

1. Hasselberg NE, Haland TF, Saberniak J et al. Lamin A/C cardiomyopathy: young onset, high penetrance, and frequent need for heart transplantation. *Eur Heart J* 2018; 39: 853 - 60. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 8. mai 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.18.0241

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no