

# Óútskýrður skyndidauði



**Davíð O. Arnar**

[davidar@landspitali.is](mailto:davidar@landspitali.is)

Af og til flytja fjölmiðlar fréttir af ungu fólki sem hefur dáíð skyndilega. Slíkir atburðir vekja óhug þar sem oftast er um að ræða fólk í blóma lífsins sem áður virtist heilsuhraust. Skyndidauði er nokkuð algengur á Vesturlöndum og er að stærstum hluta vegna hjartastopps. Flest tilfelli skyndidauða, sér í lagi hjá einstaklingum yfir fimmtugt, tengjast kransæðasjúkdómi og/eða skerðingu á útfallsbroti vinstri slegils. Rannsóknir hafa sýnt fram á að hjá þessum aldurshópi eru áhættuþættir skyndidauða hinir sömu og fyrir kransæðasjúkdóm.<sup>1</sup> Í um 10% tilfella finnst ekki skýring á því hvað olli hjartastoppinu, jafnvel þó krufning sé framkvæmd.<sup>2</sup>

Hjá yngri einstaklingum er kransæðasjúkdómur ekki jafnveigamikil orsök skyndidauða og hjá þeim sem eldri eru. Sjaldgæfari vandamál eins og hjartavöðvasjúkdómar og frumkomnar raflífeðlisfræðilegar raskanir eru algengari sem orsakavaldur skyndidauða meðal þeirra yngri. Ástæða hjartastopps getur verið óútskýrð í allt að þriðjungi tilfella hjá ungum einstaklingum.<sup>3</sup>

Nýlega voru birtar niðurstöður rannsóknar á hópi ungra einstaklinga (meðalaldur 43 ár) sem höfðu verið endurlífgaðir eftir hjartastopp.<sup>4</sup> Orsök þess var óþekkt þrátt fyrir hefðbundnar rannsóknir eins og hjartalínurit, ómskoðun af hjarta og hjartaþræðingu. Þessir sjúklingar voru skoðaðir á enn ítarlegri hátt og meðal annars framkvæmd segulómun af hjarta, áreynslupróf, sýnataka úr hjartavöðva og lyfjaörvun með adrenalíni, prókaínamíði og ergónóvíni til að reyna að framkalla dulda raflífeðlisfræðilega röskun og kransæðaherping. Erfðafræðileg prófun var aukin heldur framkvæmd ef niðurstöður klínískra rannsókna gáfu tilefni til. Líkleg skýring fannst hjá rúmlega helmingi hópsins með þessum ítarlegu viðbótarrannsóknum. Hjá tveimur þriðju fannst raflífeðlisfræðileg röskun sem ekki hafði komið fram á hjartalínuriti. Til þeirra teljast vandamál eins og heilkenni lengds QT-bils, katekólámín orsakaður sleglahraðtaktur (catecholaminergic ventricular tachycardia) og Brugada-heilkenni. Hjá þriðjungi komu í ljós sjúkdómar eins og hjartavöðvabólga og rangvöxtur í hægri slegli. Hjá nokkrum til viðbótar tókst að framkalla kransæðaherping en endurlífðistakttuflun frá sleglum getur komið fram þegar herpingnum sleppir og orsakað hjartastopp. Auk ofangreindra ástæðna eru ósamhverf hjartavöðvaþykknun og meðfædd frávik á legu kransæða þekktar orsakir skyndidauða, ekki síst hjá yngra fólki, en þessi vandamál eru oftast greind með hjartalínuriti, ómskoðun, hjartaþræðingu eða við krufningu.

Heilkenni lengds QT-bils, katekólámín orsakaður sleglahraðtaktur og Brugada-heilkenni eru arfgengir sjúkdómar og eru nokkrar stökkbreytingar og erfðabreytileikar þekktir sem geta valdið þeim. Hins vegar finnst þessar stökkbreytingar og erfðabreytileikar aðeins í hluta þeirra sem greinast með þessa sjúkdóma. Þáttur erfðabreytileika í raflífeðlisfræðilegum röskunum hefur því ekki verið að fullu metinn. Ummerki um þessa sjúkdóma koma ekki alltaf fram á hjartalínuriti og klínísk greining getur þannig verið vandasöm. Vísendingar um þessa sjúkdóma finnst ekki við krufningu þeirra sem deyja skyndidauða.

Í vissum tilfellum geta erfðafræðileg próf hjálpað til við greiningu sjúkdóma eins og heilkenni lengds QT-bils og katekólámín orsakaðs sleglahraðtakts. Þessi próf er mögulegt að framkvæma á lífsýnum eftir andlát og hefur sú nálgun verið kölluð sameindaerfðafræðileg krufning (molecular autopsy).<sup>2,3</sup> Vonir standa til þess að þessi próf geti hjálpað til við frekari greiningu á orsökum óútskýrðs skyndidauða. Nákvæm greining á orsök skyndidauða getur verið mjög mikilvæg þar sem hún getur í vissum tilfellum leitt til fyrirbyggjandi meðferðar hjá nákomnum ættingjum ýmist með lyfjum eða bjargráð. Þessi erfðafræðilegu próf eru þó mörg hver kostnaðarsöm og á þessu stigi er ekki ljóst hvernig hagkvæmast er að beita þeim.<sup>2</sup> Fyrirliggjandi rannsóknarniðurstöður styðja þó að notkun erfðafræðilegra prófa ætti fyrst og fremst að byggja á klínískum grunsemdum og þeim upplýsingum sem til eru um svipgerð sjúklings.<sup>2,4</sup>

Þeir sem lifa af hjartastopp ættu að undirgangast ítarlega klíníska skoðun til greiningar á mögulegri orsök. Hjá nánnum ættingjum þeirra sem deyja skyndidauða er við hæfi að framkvæma klínískt mat, skoðun með hjartalínuriti og frekari rannsóknir í völdum tilfellum, sér í lagi ef grunur er um arfgenga orsök. Notkun erfðafræðilegra prófa til greiningar á raflífeðlisfræðilegum röskunum er lofandi en á þessu stigi er óvíst hvernig best er að beita þeim.

## Heimildir

1. Þorgeirsson G, Þorgeirsson G, Sigvaldason H, Witteman J. Risk factors for out-of-hospital cardiac arrest: the Reykjavik study. *Eur Heart J* 2005; 26: 1499-505.
2. Priori SG. Unexplained sudden cardiac death – back to clinical evaluation. *Nat Rev Cardiol* 2009; 6: 678-9.
3. Ackerman MJ, Tester DJ, Driscoll DJ. Molecular autopsy of sudden unexplained death in the young. *Am J Forensic Med Pathol* 2001; 22: 105-11.
4. Krahn AD, Healy JS, Chauhan V, et al. Systematic assessment of patients with unexplained cardiac arrest. *Circulation* 2009; 120: 278-85.

### Unexplained Sudden Cardiac Death

David O. Arnar, MD PhD  
Cardiac Electrophysiologist,  
Landspítali University  
Hospital, Reykjavík, Iceland