
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 ventrikkelarytmi eller alvorlig hjertesvikt.

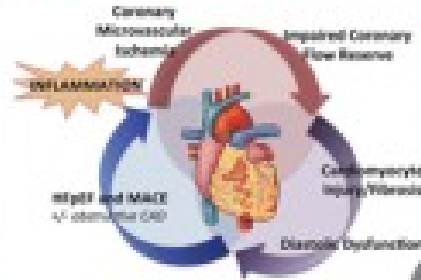


Førsteforfatter Nina Eide Hasselberg (til venstre) og sisteforfatter Kristina H. Haugaa (til høyre) ved Kardiologisk avdeling og Center for Cardiological Innovation, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Foto: Privat

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.

European Heart Journal

20.212



Editor-in-Chief
Thomas A. Cox

Deputy Editors
Janina J. Bax
Richard J. Gersh
Ulf Landmesser
Christian W. Maier
Frank Ruschitzka
Jan Seferin
William Wijns

Focus Issue on Heart Failure

The Year in Cardiology 2017: Heart Failure

Microvascular dysfunction in MI/HT

Lamin A/C cardiomyopathy and outcome

Fibro-cardiomyopathy and arrhythmias

PCSK9 in myocarditis

β_2 -adrenergic receptors and myocardial fibrosis

OXFORD
UNIVERSITY PRESS

ESC
European Society
of Cardiology

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.

Publisert: 8. mai 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.18.0241
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.