



Kliniska råd för utredning vid misstänkt plötslig hjärtdöd

1. Bakgrund och epidemiologi

Plötslig hjärtdöd (sudden cardiac death, SCD) definieras som ett oväntat, icke-traumatiskt dödsfall orsakat av hjärtsjukdom som inträffar inom en timme efter symtomdebut, eller där individen påträffas död utan föregående symtom och döden bedöms vara orsakad av en kardiell åkomma.

I Sverige beräknas ungefär 50 unga individer årligen avlida plötsligt till följd av genetiskt betingade hjärtsjukdomar (jonkanalsjukdomar eller kardiomyopatier). Genom att systematiskt utreda SCD-fall kan man inte bara klarlägga dödsorsaken, utan även identifiera släktingar som riskerar att drabbas och därigenom erbjuda förebyggande behandling.

2. Syftet med dokumentet

Rekommendationerna i detta dokument omfattar personer som avlidit i misstänkt plötslig hjärtdöd före 50 års ålder utan tidigare känd hjärtsjukdom och som handläggs inom sjukvårdens regi. Rättsmedicinska fall omfattas inte av dokumentet.

3. Diagnostisk strategi

Utredningen av plötsligt dödsfall bör ske i multidisciplinärt samarbete mellan ansvarig läkare och kollegor med relevant kompetens. Ett strukturerat arbetssätt med tydliga vårdkedjor och remissrutiner ökar chansen att identifiera ärftliga sjukdomar och förebygga ytterligare dödsfall i samma familj.

Syftet med utredningen är (1) att klarlägga den bakomliggande orsaken hos den avlidne, och (2) att identifiera potentiellt ärftliga tillstånd som riskerar att drabba förstagradssläktingar.

Utredningen baseras på två huvudsakliga komponenter:

- Fenotypbestämning: obduktion, inhämtning av klinisk information från tillgängliga sjukvårdskällor och klinisk screening av förstagradssläktingar
- Genetisk analys när relevant.

En fullständig obduktion bör alltid genomföras. Vid obduktionen kan strukturella hjärtsjukdomar identifieras och leda vidare till riktad utredning av familjemedlemmar. Obduktion utan tecken på hjärtsjukdom utesluter inte död orsakad av arytm och kan förekomma även vid begynnande fas av substratutveckling hos patienter med genetiskt betingade kardiomyopatier.

Det är viktigt att DNA sparas inför eventuell analys antingen som blodprov (till exempel på den avdelning där dödsfallet konstateras) eller i samband med obduktionen (blodprov eller färskfrysta vävnadsprover/mjältvävnad). Formalinfixerat eller paraffinbäddat material är oftast olämpligt för genetiska analyser.

Klinisk screening och information om misstänkt ärftlig sjukdom bör erbjudas förstagradssläktingar. Screeningen inkluderar patient- och familjeanamnes avseende hjärtsjukdomar eller symtom talande för misstänkt allvarlig arytm (synkope, drunkningsolyckor, singelolyckor i trafiken), klinisk undersökning samt EKG. Beroende på initiala fynd kan undersökningarna kompletteras. Hos



familjemedlemmar till patienter där en ärftlig kardiomyopati kan misstänkas vid obduktion bör en riktad klinisk undersökning för denna sjukdom alltid genomföras.

Post mortem genetisk analys (molekylär obduktion) kan spela en avgörande roll, särskilt i de fall där obduktionen inte kan påvisa någon säker dödsorsak. En riktad genetisk analys rekommenderas framför bred screening, för att minska risken för slumpmässiga fynd av genetiska varianter som inte har koppling till dödsorsaken. Den genetiska analysen bör ske i samarbete med Klinisk Genetik.

4. Vilka bör genomgå genetisk utredning?

ESC:s riktlinjer från 2022 betonar att genetisk utredning bör genomföras när det finns stark misstanke om ärftlig hjärtsjukdom. Följande huvudprinciper gäller:

- Genetisk analys är indicerad (klass I) när en ärftlig hjärtsjukdom misstänks hos den avlidne eller en förstagradssläkting. Detta gäller även när en sjukdomsorsakande variant tidigare identifierats i familjen. Däremot rekommenderas inte genetisk testning rutinemässigt (klass III) i frånvaro av välgrundad misstanke om ärftlig hjärtsjukdom.
- Genetisk analys bör övervägas (klass IIa) vid plötslig hjärtdöd hos unga (<50 år) där obduktionen inte påvisar någon dödsorsak, särskilt om familjeanamnesen är oroande eller EKG-fynd tyder på jonkanalsjukdom. I dessa fall kan genetisk analys vara avgörande för diagnos och riskstratifiering.

5. Huvudbudskap:

Plötslig hjärtdöd (SCD) kan orsakas av både strukturella hjärtsjukdomar och jonkanalsjukdomar. Hos unga individer är ärftliga hjärtsjukdomar ofta bakomliggande orsak

En strukturerad diagnostisk strategi bör inkludera:

- Obduktion.
- **Spara DNA-vänligt material** (EDTA-blod eller färskfrost vävnad).
- Klinisk screening av förstagradssläktingar vid misstanke om ärftlig hjärtsjukdom.
- Riktad genetisk analys i samarbete med Klinisk Genetik.

Bilaga 1: Flödesschema "Utredning vid misstänkt plötslig hjärtdöd"

Sammanställt av:

Raffaele Scorza, VO Kardiologi, Södersjukhuset

Pyotr Platonov, VO Hjärt- och lungmedicin, Skånes universitetssjukhus

Godkänd av Arbetsgruppen för kardiogenetik vid Svenska kardiologföreningen (AKG)
2025-10-23