Plötslig död bland idrottare – ett ovanligt fenomen med stor genomslagskraft!

Den här refererade artikeln sammanfattar det aktuella vetandet om plötslig död hos unga (<35 år) idrottare. Detta är ett ovanligt fenomen, som drabbar ca 1/200 000 aktiva.

Kardiovaskulära orsaker till plötslig död är i retrospektiva undersökningar framför allt hypertrof kardiomyopati (ungefär en tredjedel), kranskärlsanomalier, arytmogen högerkammardysplasi (vanligare i Italien), myokardit, tidigt debuterande kranskärlssjukdom, arytmogena sjukdomar m m. Hos idrottare >35 år orsakas plötslig död nästan uteslutande av kranskärlssjukdom.

Bland andra orsaker till plötslig död är »commotio cordis« på grund av ett icke-penetrerande slag mot bröstkorgen, av t ex en baseboll, vanligast. Energin i slaget kan fortplantas till myokardiet med maligna arytmier som följd. Externa defibrillatorer på idrottsplatser och skolor skulle kunna minska dödligheten i detta tillstånd, enligt författaren.

Hjärtmuskeln tillväxer som ett fysiologiskt svar på långvarig intensiv träning. Detta idrottshjärta är att betrakta som helt normalt men kan vara svårt att skilja från patologiska tillstånd med ökad risk för plötslig död, framför allt i hypertrof kardiomyopati. Oftast kan dessa tillstånd skiljas åt via ekokardiografi, men ibland kan det krävas undersökning av närmaste släktingar och en period av träningsuppehåll.

En systematisk försäsongsscreening har föreslagits för att minska riskerna för plötslig död. I Italien är detta lag, medan man i USA rekommenderar en screening på college-nivå. Maron säger att »Although formally controlled studies are lacking, indirect evidence and clinical intuition suggest that screening and disqualification strategies are well justified and probably reduce the number of sudden deaths in young athletes«. Den amerikanska screeningen har dock låg sensitivitet, och den italienska kräver stora resurser.

FOTO: TOSHIFUMI KITAMURA/PRESSENS BILD

För att bedöma eventuellt deltagande i idrott bör man följa det konsensusdokument som producerades i Bethesda 1994 [Journal of the American College of Cardiology 1994;24:845-99).

Kommentar: En nybildad »Studygroup« i idrottskardiologi inom the European Society of Cardiology, ESC, utformar nu ett förslag till gemensamma screeningrekommendationer inom Europa, innehållande vilo-EKG för att öka sensitiviteten.

Mats Börjesson
mats.brjesson@telia.com

Maron BJ. Sudden death in young athletes. N Engl J Med 2003;349:1064-75.

Screening för Downs syndrom – ännu gäller etablerad praxis

Mycket var nog lite enklare förr. I alla fall när det gäller diagnostik av kromosomavvikelser hos foster. Då som nu var den överskuggande frågan om det väntade barnet bar tre kromosom nr 21, alltså Downs syndrom. En gravid kvinna över 35 år, som ville att kromosomundersökning skulle göras, erbjöds fostervattenprov. Cellerna inkuberades i en kromosomodling, och efter ett antal veckor kunde man utläsa den fullständiga karyotypen.

De tre frågorna, vem, vad och hur har sedan dess varit föremål för diskussion och förändringar. Kromosomodling (hur?) är idag inte självklar när snabbare och billigare test utvecklats. FISH (fluorescent in-situ-hybridisering) eventuellt med mikrosatelliter och QF-PCR (kvantitativ fluorescent polymerasreaktion) har alltmer kommit att diskuteras som ett komplement till, eller ersättning för, konventionell karyotypering [SBU Alert, 2003: QF-PCR för bestämning av kromosomavvikelser hos foster].

Idag forskas det mycket om alternativ till fostervattenprov (vad?). Moderkaksprov, avstötta fosterceller tagna från cervix, fetala celler och fetalt DNA extraherat från moderns cirkulation är exempel på alternativ till avstötta fosterceller i fostervattnet [Bianchi DW, et al. Prenata Diagn 2002;22:609-15].

Att bara använda ålder som kriterium för undersökning håller också på att bli obsolet (vem?). I stället har många alternativ framförts i selektionen av patienter till kromosomundersökning. En sökning på PubMed med sökorden »chromosomes« och »screening« ger 29 700 träffar. Redan nu används, med stora lokala variationer, olika kombinationer av ämnen i moderns blod som efter kvantifiering används till att kalkylera risken för kromosomavvikelse (serummarkörer) [SBU Alert, 2000: Blodprov för tidig upptäckt av Downs syndrom].

Stor betydelse tillskrivs fostrets nacktjocklek (nackuppklarning, NUPP) då en ökning av denna starkt korrelerar till att det väntade barnet har Downs syndrom. I Sverige har NUPP-studien avslutats, och när den publiceras kommer vi att få en debatt om vilka kriterier som skall användas för att styra resurser bättre. Kombinationen av serummarkörer och NUPP kan nog ytterligare öka precisionen.

Detta pekar på en mångfald som naturligtvis är av godo men som samtidigt är svårhanterlig. Är det rent av så att mångfalden skapar förvirring? Denna fråga ställs på sin spets av Mennuti och Driscoll i oktobernumret av New England Journal of Medicine. I artikeln presenteras en del av de olika strategier som kan erbjudas med den riktiga slutsatsen att vi bör invänta ytterligare data innan vi frångår etablerad praxis. Den åsikten står sig naturligtvis även här i Sverige, där vi jämfört med övriga västvärlden nog måste anses vara ganska konservativa.

Slutligen bör man kanske nämna att vi nu faktiskt saknar data på vad våra patienter egentligen vill. Bara detta att vi erbjuder fosterdiagnostik skapar naturligtvis en bias. Att då, dessutom, erbjuda en mängd olika alternativ kanske bara skapar en känsla av, som författarna skriver: »…– too many choices?«.

Sverker Ek
sverker.ek@hs.se

Mennuti MT, Driscoll DA. Screening for Down's syndrome – too many choices? N Engl J Med 2003;349(15):1471-3.