

Dansk Cardiologisk Selskab

Pludselige uventede dødsfald <50 år

- rekommandationer for systematiske obduktioner og ved påvisning af arvelig hjertesygdom sikring af mulighed for efterfølgende undersøgelse af slægtninge

Et konsensus-dokument fra

**Dansk Cardiologisk Selskab
Dansk Selskab for Retsmedicin
Dansk Patologiselskab
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik**

Pludselige uventede dødsfald <50 år

- rekommandationer for systematiske obduktioner og ved påvisning af arvelig hjertesygdom sikring af mulighed for efterfølgende undersøgelse af slægtninge

Konsensus-dokument fra *Dansk Cardiologisk Selskab, Dansk Patologiselskab, Dansk Selskab for Retsmedicin og Dansk Selskab for Medicinsk Genetik*

Kommissorium

Pludselig uventet hjertedød hos yngre skyldes i ca. 50% af tilfældene arvelig hjertesygdom, som slægtningene dermed også er i risiko for at udvikle. Der ønskes en beskrivelse af, hvorledes det kan sikres, at alle yngre (dvs. <50 år), der dør pludseligt uden oplagt årsag, får foretaget obduktion, der på systematisk og ensartet måde fokuserer på påvisning af mulig arvelig hjertesygdom som dødsårsag, herunder at der kan sikres væv med henblik på eventuel senere molekylær-genetisk undersøgelse. For obduktioner, der giver holdepunkter for arvelig hjertesygdom, ønskes beskrevet, hvordan der kan opnås kontakt til slægtningene med henblik på at sikre, at der kan tilbydes familie-udredning.

Holdningspapiret skal udarbejdes efter DCSs retningslinier med konsensus mellem repræsentanter fra de relaterede specialer Dansk Selskab for Retsmedicin, Dansk Patologiselskab og Dansk Selskab for Medicinsk Genetik. Holdningspapiret skal danne grundlag for en eventuel henvendelse til myndighederne om emnet.

Arbejdsgruppens sammensætning

For Dansk Cardiologisk Selskab

Henrik Kjærulf Jensen, Aarhus Universitetshospital, Skejby
Bo Gregers Winkel, Rigshospitalet
Jacob Tfelt-Hansen, Rigshospitalet
Henning Bundgaard, Rigshospitalet (formand)

For Dansk Selskab for Retsmedicin

Jytte Banner, Aarhus Universitet

For Dansk Patologiselskab

Ulrik Baandrup, Sygehus Vendsyssel
Søren Dalager, Aarhus Universitetshospital

For Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Birgitte Rode Diness, Rigshospitalet
Kirsten Rasmussen, Ålborg Sygehus

De fire selskabers anbefalinger

- Arbejdsgruppen anbefaler, at alle yngre (<50 år), der dør pludseligt og uventet uden oplagt tilgrundliggende årsag, får foretaget retslægelig obduktion for at påvise eller afkræfte, om dødsfaldet skyldes en arvelig hjertesygdom.
- Hvis dødsfaldet skyldes en (formodet) arvelig hjertesygdom, tilbydes slægtningene genetisk rådgivning og undersøgelse for, om de har arvet samme sygdom.
- Retslægelig obduktion af alle, der dør pludseligt og uventet < 50 år, er hjemlet i Sundhedsloven, men kan sikres yderligere ved, at retsmedicinsk obduktion af alle sådanne dødsfald præciseres iht. Sundhedslovens § 184, stk. 2.
- Obduktionen foretages efter en særlig algoritme med fokus på påvisning af mulig arvelig hjertesygdom som dødsårsag, herunder sikring af ikke-behandlet væv eller blod til evt. senere molekylær-genetisk undersøgelse.
- Det anbefales, at politiet, der involveres i de fleste dødsfald udenfor sygehus, som vanligt i forbindelse med indhentningen af pårørende-samtykke til den retsmedicinske obduktion, informerer om, at den pårørende vil blive kontaktet af den retsmediciner, der udfører obduktionen.
- Retsmedicineren sørger for tilladelse fra politi og embedslæge til at videregive obduktionsresultaterne til de(n) pårørende. Ved retsmedicinerens første kontakt med den pårørende informeres om, at i tilfælde af, at obduktionen rejser mistanke om arvelig hjertesygdom, kan slægtningene tilbydes undersøgelse af, om de har arvet den samme sygdom. Ved henvisning til familie-udredning vil denne pårørende samtidig bliver bindeled til de øvrige slægtninge.
- Retsmedicineren indhenter samtykke fra politi og embedslæge til videregivelse af oplysninger om obduktionsfundene og til udlevering af væv til molekylær-genetisk undersøgelse til den enhed, der foretager familie-udredningen.

Indholdsfortegnelse

Kommissorium	2
Arbejdsgruppens sammensætning	2
De fire selskabers anbefalinger	2
Indledning.....	4
Indledning.....	4
Omfanget af SD og SCD.....	4
Rationalet bag undersøgelse af afdødes slægtninge	4
Arvelige hjertesygdomme associeret med SCD	4
Aktuel fremgangsmåde ved slægtninge-undersøgelse.....	4
Værdien af obduktion for familieudredningen	4
Anvendelse af gen-testning i familieundersøgelsen	5
Manglende obduktioner – og manglende formaliseret henvisningssystem	5
Udlevering af obduktionsrapporten og blod/væv	5
Videregivelse af resultaterne af obduktionen	5
Arbejdsgruppens anbefalinger.....	5
Obduktion af alle pludseligt uventede døde < 50 år.....	5
Obduktions-algoritme ved pludselig uventet død	5
Sikring af væv og gentestning af afdøde.....	6
Information af pårørende om obduktion umiddelbart efter dødsfaldet - og når resultatet foreligger	6
Henvisning af slægtninge til rådgivning og udredning for arvelig hjertesygdom	7
Indkaldelse og orientering af de pårørende om juri-diske og forsikringsmæssige aspekter af udredning	7
Den kardiologiske udredning af slægtningene	7
Videre udvikling og forskning indenfor området.....	7

Indledning

Det anslås, at 15-25% af alle dødsfald skyldes pludselig uventet hjertedød (Sudden Cardiac Death, SCD)¹. Flere undersøgelser har vist, at hos yngre skyldes SCD i ca. 50% af tilfældene arvelig hjertesygdom²⁻⁵. Arveligheden betyder, at slægtninge til den afdøde – særligt forældre, søskende og børn - kan have den samme sygdom - og at de dermed også kan være i risiko for at dø pludseligt. På den baggrund anbefalede DCS allerede i 2006, at slægtninge til pludseligt uventede døde < 50 år tilbydes at blive undersøgt for hjertesygdom¹.

Boks 1. Pludselig uventet død (SD) – definition.

Pludselig uventet død (Sudden unexpected Death, (SD)) er "naturlig, ikke-traumatisk udløst pludseligt uventet dødsfald hos en person sidst set i live 24 timer forud for dødsfaldet og i relativt velbefindende". Hvis dødsfaldet var bevidnet, skal der have været en "betydelig ændring i personens tilstand med tid fra symptomstart til kollaps < 1 time". Bestående sygdom er ikke et eksklusionskriterium.

Boks 2. Pludselig uventet hjertedød (SCD) - definition.

Pludselig uventet hjertedød (Sudden Cardiac Death, (SCD)) er "naturlig, ikke-traumatisk udløst død betinget af hjertemæssig eller ukendt årsag, forudgået af pludselig bevidsthedstab indenfor en time efter symptomdebut. Er der tale om ikke-bevidnet dødsfald skal personen være set i live < 24 timer tidligere. Personen kan have haft kendt hjertesygdom, men døds-tidspunktet og -måden var uventet."

Omfanget af SD og SCD

Omfanget af SD og SCD i Danmark er ikke kendt og baseres på skøn. I 2003 registreredes hjertestop med genoplivningsforsøg hos 650 personer < 50 år. I en nyere dansk opgørelse af dødsfald blandt 1-35 årige blev ca. 10% af alle dødsfald klassificeret som SD sv.t. ca. 100 dødsfald pr. år. Ca. 70% heraf blev klassificeret som SCD. Hovedparten af de obducerede fik påvist en diagnose forenelig med arvelig hjertesygdom. I alderen < 50 år er der i alt ca. 3.000 dødsfald pr. år i Danmark. Med en stigende frekvens af SCD med alderen vil et årligt samlet antal dødsfald på ca. 3.000 med en anslået SCD rate på 15-20% svare til ca. 500 SCD pr. år < 50 år. Hvis andelen af SCD ud af gruppen af SD også i alderen 0-50 år er 70%, svarer disse 500 SCD tilfælde skønsmæssigt til 600-800 SD årligt. Dette holdningspapir omhandler håndteringen af disse dødsfald og deres efterladte nære slægtninge.

Rationalet bag undersøgelse af afdødes slægtninge

De arvelige hjertesygdomme, der kan medføre SCD, kan behandles – hvis de opdages i tide. Der er således mulighed for at redde mange tabte leveår ved at identificere – og behandle – slægtninge i risiko. I Danmark er der allerede i hver region hjertecentre, som i samarbejde med klinisk genetiske afdelinger tilbyder familieundersøgelse ved arvelig hjertesygdom - herunder ved SCD hos yngre.

Arvelige hjertesygdomme associeret med SCD

Nedenfor er anført de arvelige hjertesygdomme, der er associeret med SCD hos yngre (< 50 år) og for hvilke, der aktuelt tilbydes familieundersøgelse (boks 3).

Aktuel fremgangsmåde ved slægtningeundersøgelse

Aktuelt foretages slægtningeundersøgelse efter SD oftest efter, at én eller flere slægtninge kontakter egen læge for at få oplyst, hvad dødsårsagen var – og om andre i familien også kan rammes. Egen læge kan derefter henvise til slægtningeundersøgelse på en kardiologisk afdeling, og gennem denne slægtning vil der kunne etableres kontakt til andre i familien, der vurderes relevant at undersøge (kaskade-screening).

I de centre, der tilbyder slægtningeudredning, vil man opsøge evt. journal-oplysninger, information fra pårørende og evt. obduktions-rapporter mv. Fastslås ikke en specifik diagnose – enten fra før dødsfaldet eller fra en obduktion – er familieudredningen vanskelig og usikker; der kan have været tale om en ikke-kardial dødsårsag, f.eks. forgiftning, blødning, epileptisk anfald, allergisk reaktion etc. – dvs. forhold, hvorunder familieudredning *slet ikke* er relevant.

Boks 3. Arvelige hjertesygdomme associeret med SCD, for hvilke der tilbydes familieudredning for¹.

KARDIOMYOPATIER

- Hypertrofisk kardiomyopati*
- Familær dilateret kardiomyopati*
- Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati*
- Non-compaction*
- Muskeldystrofi *

ION-KANAL SYGDOMME

- Kongenit langt QT-syndrom*
- Kort QT-syndrom*
- Brugada syndrom*
- Katecholaminerg polymorf VT*

ISKÆMISK HJERTEKAR-SYGDOM

- Præmatur/tidlig iskæmisk hjertekarsygdom
- Familær hyperkolesterolemia*

ANDRE ARVELIGE HJERTESYGDOMME

- Marfan syndrom (*)

* genetisk undersøgelse kan tilbydes

Værdien af obduktion for familieudredningen

Er der påvist en *ikke*-arvelig dødsårsag, er der *ikke* indikation for slægtningeundersøgelse. Er der påvist en arvelig hjertesygdom som dødsårsag, undersøges slægtningene for denne specifikke sygdom.

Når der – som hidtil – ofte ikke foreligger obduktion eller andre oplysninger om formodet dødsårsag, vil man under *formodning* om, at der kunne have foreligget en tilgrundliggende arvelig hjertesygdom, tilbyde de slægtninge, der henvender sig, en bredere ikke-invasiv kardiologisk undersøgelse. I nogle tilfælde vil der hos slægtningene påvises en arvelig hjertesygdom, der således også kunne have været til stede hos afdøde – og muligvis var dødsårsagen⁶⁻⁸. I mange tilfælde vil man kun finde borderline eller ingen abnorme fund. Imidlertid vil en mulig arvelig hjertesygdom kunne vise sig på et senere tidspunkt i livet. Derfor vil slægtningen blive tilbudt fortsat kontrol, inklusive fornyede undersøgelser med års intervaller¹.

Anvendelse af gen-testning i familieundersøgelsen

Hvis der er sikret væv/blod fra afdøde, kan der foretages molekylær-genetisk undersøgelse, hvis en række kriterier er opfyldt¹. Hvis der påvises en genændring hos afdøde, kan dette fund anvendes til at skelne mellem de slægtninge, der er - og dem der ikke er - i risiko for at udvikle samme sygdom som afdøde (se nedenfor).

Manglende obduktioner – og manglende formaliseret henvisningssystem

Dødsårsagen ved SD < 50 år bliver ofte ikke fastslået, da der i mange tilfælde ikke bliver foretaget obduktion. I Danmark blev der i perioden 2000-2006 foretaget obduktion af 75% af de 1-35 årige SD tilfælde⁹. Manglende obduktion ses ikke kun i Danmark¹⁰. Hyppigheden af obduktion ved SCD i alderen 35-50 år kendes ikke, men er formentlig lavere end hos de 1-35 årige. Når der ikke foretages obduktion er der heller ikke sikret væv til molekylær-genetisk undersøgelse.

De retsmedicinske obduktioner foretages på de tre retsmedicinske institutter i Odense, Aarhus og København. Obduktionerne er af høj kvalitet, men udføres ikke altid med primært fokus på at påvise eller udelukke arvelig hjertesygdom.

I daglig klinisk praksis medfører manglende obduktion, eller en obduktion, der ikke er foretaget med primær fokus på det hjertemæssige, at der mistes vigtig information, og at der ikke foreligger en specifik diagnose at gå ud fra ved undersøgelse af slægtningene. Dette gælder i forhold til at påvise en hjertediagnose – men som nævnt i høj grad også i forhold til at påvise dødsårsager – som f.eks. forgiftning eller blødning – som ikke er arvelige. Denne information er ligeledes af afgørende betydning for slægtningene.

Der er flere årsager til de manglende obduktioner. SD indtræffer hovedsageligt udenfor sygehus. Dermed bliver det et politimæssigt anliggende at tage stilling til evt. obduktion, men det er formentlig ikke alle tilfælde, der bliver anmeldt til politiet. Lokale rutiner spiller også en rolle, idet et dansk studie har vist regionale forskelle i obduktionsfrekvensen – fra 60-88% – ved SD i alderen 1-35 år¹¹. Politiets principielle opgave er at afgøre, om der foreligger naturlig død eller om der kunne ligge en kriminel handling bag. Er der ikke holdepunkter for dette, vil man fra politiets side oftest afstå fra obduktion – og herefter vil der kun sjældent blive iværksat anden obduktion. Imidlertid er der allerede i Sundhedsloven (§ 184, stk. 1, nr. 2) klar hjemmel til at foretage obduktion i sådanne tilfælde, hvor dødsårsagen ikke er fastslået med tilstrækkelig sikkerhed.

Udlevering af obduktionsrapporten og blod/væv

Hvis der er foretaget retslægelig obduktion er denne bestilt og betalt af politiet (Justitsministeriet). Politimyndigheden betragter derfor obduktionsrapporten som sin ejendom og retsmedicinerne kan ikke frit videregive oplysningerne til andre læger. I forbindelse med familie-udredning skal den behandlende læge således anmode politiet om udlevering af obduktionsrapporten. Dette vanskeliggør arbejdet med familie-udredningen. Der er således behov for at lette og systematisere adgangen til obduktionsresultaterne såvel som til sikring af vævs-materiale.

Videregivelse af resultaterne af obduktionen

Hvis der foretages obduktion og retsmedicineren påviser arvelig hjertesygdom hos afdøde, er der ikke aktuelt en formaliseret måde at viderebringe denne information til familien på. Derfor er det de/den pårørende selv, der skal efterlyse information om

dødsårsagen – f.eks. gennem egen læge eller via obducenten. Hvis familien ikke aktivt opsøger informationen, vil de oftest ikke få den.

I familieundersøgelse er det et bærende princip, at kontakten til slægtningene foregår via probanden, dvs. den første, der er identificeret med tilstanden i familien. Når probanden er død foreligger denne mulighed jo ikke. Der er generel enighed om, at sundhedsvæsenet ikke uopfordret kontakter slægtninge med oplysninger af denne art – og dermed heller ikke med opfordring til at blive undersøgt. Dette understreger behovet for at etablere en arbejdsgang i forbindelse med dødsfald, der kan sikre kontakt til og information af de pårørende.

Arbejdsgruppens anbefalinger

Obduktion af alle pludseligt uventede døde < 50 år

For at sikre tilbudet om slægtningeundersøgelse, anbefaler arbejdsgruppen, at der foretages retslægelig obduktion og udtagning af blod/væv i alle tilfælde af SD < 50 år.

Iht. gældende lovgrundlag vil der ud fra en politimæssig vurdering uændret blive foretaget retslægelige obduktioner i en række af disse tilfælde (§ 184). Retsmedicinsk obduktion af alle øvrige SD <50 år kunne evt. sikres ved udarbejdelse af nyt cirkulære ud fra Sundhedslovens § 184, stk. 2 (boks 4 og supplerende materiale).

Boks 4. Sundhedslovens § 184; Retslægelig obduktion.

Stk. 2. Skønnes almen interesse i øvrigt at kræve en særlig undersøgelse af dødsårsagen ved bestemte grupper af dødsfald, kan Ministeren for sundhed og forebyggelse bestemme, at der ved sådanne dødsfald skal foretages retslægelig obduktion.

Obduktions-algoritme ved pludselig uventet død

Ved nogle af de arvelige hjertesygdomme – f.eks. arytmodig højre ventrikel kardiomyopati (ARVC) – kan forandringerne i hjertet være så diskrete, at de kan overses under den almindelige obduktion. Derfor er der behov for at følge en særlig algoritme for den hjerte-relaterede del af obduktionen i forbindelse med SD.

De primære arytmi-sygdomme – f.eks. langt QT syndrom eller Brugada syndrom - er ikke ledsaget af strukturelle hjerteforandringer og man vil ved obduktionen ikke kunne påvise dødsårsagen. Imidlertid har autopsien med negative fund – herunder også negative hjertefund - også stor værdi, idet slægtningeundersøgelsen i sådanne tilfælde rettes mod disse primære arytmi-sygdomme^{12, 13}.

Det anbefales, at den systematiske¹⁴ obduktion foretages i henhold til anbefalingerne fra *Basso et al.* og *Oliva et al.*^{15, 16} (se boks 5, 6, 7).

Boks 5. Generel fremgangsmåde ved retsmedicinsk obduktion ved SD < 50 år.

- Udelukkelse af ikke-kardial dødsårsag.
- Hjertet undersøges makroskopisk og mikroskopisk – med opbevaring af væv med henblik på eventuel *second opinion*.
- Toksikologisk screening, hvis der ikke påvises oplagt anden dødsårsag.
- Frysning af væv (blod eller miltvæv) med henblik på eventuel gen-testning.
- Frysning af myokardievæv mhp. senere analyse-muligheder (mitokondrie-defekter, RNA analyser).

Udvendig undersøgelse af liget

Mål, vægt, sene sikre dødsteget, læsioner, stiksår etc.

Indvendig undersøgelse

Evt. bakteriologisk undersøgelse

Hjerteblod og lungevæv sikres under sterile forhold, hvis indiceret.

Makroskopisk undersøgelse

Undersøgelse og beskrivelse af samtlige organer samt relevante strukturer, fx knogler.

Mikroskopisk undersøgelse

Materiale sikres fra forudvalgte organer samt efter behov.

- Lysmikroskopi: fikseres i 10% formalin (lysmikroskopi) i max 48-72 timer (af hensyn til evt. immunhistokemi)
- Evt. elektronmikroskopi: fikseres i 2,5% glutaraldehyd

Alkohol og toksikologi undersøgelser

Materiale sikres til undersøges for bl.a. alkohol og medicin

- Alkohol: ekstremitetsblod og urin (ca. 7,5 ml i centrifugerør med 50 mg fluorid), alternativt øjenvæske og/eller muskelvæv
- Toksikologi: ekstremitetsblod og urin (ca. 30 ml i kautexglas med 200 mg fluorid) samt levervæv (~50 g) og maveindhold (~50 ml), alternativt hjerteblod og/eller øjenvæske

Molekylærbiologisk undersøgelse

Materiale sikres til gen-testning, med mindre arvelig hjertesygdom er udelukket (opbevares ved -80⁰ C).

- 2 stk. 3-5 ml EDTA glas med blod
- Et prøveglass – 3-5 ml med miltvæv

Sikring af væv og gentestning af afdøde

I den systematiserede undersøgelse af slægtnings patienter med arvelig hjertesygdom indgår molekylær-genetisk undersøgelse af den syge (- i denne sammenhæng den afdøde (=probanden)). Den vigtigste forudsætning for at foretage gentestning er, at der er påvist en specifik sygdom – fænotype – hos afdøde, som gen-testningen så rettes ind efter. I de tilfælde (ca. 50%), hvor der påvises en sygdomsfremkaldende genændring hos probanden (her - den afdøde) får denne viden helt afgørende betydning i forbindelse med den præsymptomatiske slægtnings-screening og genetisk rådgivning – herunder i forbindelse med rådgivning vedr. familieplanlægning^{1, 17}.

Påvises der en sygdomsfremkaldende genændring hos afdøde, kan slægtningsene testes for, om de har samme genændring⁸. De slægtnings, der har arvet den, er i risiko for at udvikle sygdommen og de vil derfor blive tilbudt opfølgning. Derimod vil de slægtnings, der ikke har arvet genændringen, antages ikke at kunne få sygdommen og yderligere kontrol vil kunne afsluttes¹⁷. Udenlandske studier har vist, at sådanne slægtningsundersøgelser udmønter sig i umiddelbar behandling af en relativt stor andel af de "hidtil raske" slægtnings^{12, 13, 18, 19}. Dette understreger behovet for at sikre væv fra den afdøde mhp. på at kunne foretage gen-testning.

Formalin-fikseret, paraffin indstøbt væv er ikke velegnet til genetisk testning. Frosset væv opbevaret ved -80⁰ C eller alternativt -20⁰ C foretrækkes (se boks 6).

Den genetiske testning foretages som hovedregel først, hvis der er indikation for dette i forbindelse med slægtningsundersøgelse¹. Hvis der under slægtningsudredningen findes indikation for molekylær-genetisk undersøgelse rettes kontakt til den retsmedicinske afdeling med henblik på udlevering af frosset væv til den genetiske undersøgelse.

Makroskopisk undersøgelse

- Ydre opmåling (bagfladen langs sulcus coronarius samt afstanden herfra til apex)
- Koronararterier opklippes eller seriesnittes, alternativt fridissekeres og afkalkes
- Distale halvdel af ventriklerne skiveskæres
- Hjertet opklippes i blodstrømmens retning
- Indre opmåling (ostier, ventrikel vægtykkelser) og vejning (efter opklipning)
- Forandringer beskrives og der tages fra til mikroskopi

Mikroskopisk undersøgelse

- Der udtages en komplet myokardieskive midt-ventrikulært, der bedst udkæres til mikroskopisk undersøgelse efter formalinfiksering, samt fra begge atrier og højre ventrikels udløbsdel
- Fra makroskopiske forandringer, f.eks. mulige tromber, infarkter etc.
- Fra impulsledningsystemet (sinus- og AV knuden, det His'ske bundt med proksimale fascikler), hvis indiceret (klinisk/anamnestisk mistanke og fravær af øvrige oplagte dødsårsager)

Information af pårørende om obduktion umiddelbart efter dødsfaldet - og når resultatet foreligger

Ved dødsfald udenfor sygehus bliver politiet allerede nu stort set altid involveret. Arbejdsgruppen anbefaler, at politiet fremover ved alle SD < 50 år uden oplagt tilgrundliggende dødsårsag, anmoder om retslægelig ligsyn og retsmedicinsk obduktion. Det vil – uændret – være politiet, der sikrer pårørende-samtykke til, at den retsmedicinske obduktion må udføres (§ 185, stk. 2). Politiet informerer om, at den pårørende har mulighed for at afslå samtykke. Et afslag kan bringes for en domstol til endelig afgørelse. På den retsmedicinske rekvisition anfører politiet allerede nu den pårørendes navn, adresse, cpr-nummer og relationen til afdøde. Udover den information, som politiet allerede nu giver til den pårørende, anbefales at politiet også kort informerer om betydningen af at kunne påvise en dødsårsag og om, at den pårørende vil modtage yderligere informationer fra retsmedicineren (boks 8).

Boks 8. Politiets information af pårørende i forbindelse med det pludselige og uventede dødsfald < 50 år.

- Politiet, der involveres i dødsfaldet, informerer pårørende om;
 - at der foretages retsmedicinsk obduktion
 - kort om formålet med obduktionen
 - at pårørende kan modsætte sig obduktion
 - at retsmedicineren i løbet af få dage vil kontakte den pårørende med yderligere information og forklaring om formålet med obduktion
 - at obduktionsresultatet formentlig foreligger efter ca. 3 måneder og at retsmedicineren da igen vil kontakte den pårørende vedrørende resultatet af obduktionen
- Politiet anfører på den retsmedicinske rekvisition slægtskab, navn og adr. og cpr-nummer på den pårørende, som denne information er givet til og som kan være retsmedicinerens bindeled i forhold til familien.

Når afdøde når frem til retsmedicinsk institut meddeler retsmedicineren den på rekvisitionen anførte pårørende om formålet med obduktionen – herunder om den mulige betydning for den afdødes slægtnings, hvis der påvises en arvelig hjertesygdom - og om, at man efter endt undersøgelse ca. 3 måneder senere kontakter den pårørende med oplysninger om resultatet. Samtidig gøres den pårørende opmærksom på, at hvis

vedkommende ikke ønsker at være kontaktperson, kan der udpeges en anden pårørende til dette.

Endvidere foreslår arbejdsgruppen, at når obduktionen er gennemført og det politimæssige er afsluttet opnår obduktionsrapporten samme status som andet lægeligt journal-materiale, herunder vedrørende videregivelse mellem sundhedspersoner.

I retsmedicinens rapport angives udover konklusion, hvorvidt dødsårsagen er - eller må formodes at have været - en arvelig hjertesygdom.

Henvisning af slægtninge til rådgivning og udredning for arvelig hjertesygdom

Det anbefales, at når obduktionsresultatet foreligger efter ca. 3 måneder kontakter retsmedicineren den pårørende, der har givet samtykke til obduktionen med oplysning om, at vedkommende enten kan få en konsultation med retsmedicinerne for at få resultatet, eller angive, hvilken læge (f.eks. den pårørendes egen læge) vedkommende ønsker, at svaret sendes til med henblik på orientering fra vedkommende. I forbindelse med svarafgivelsen tilbydes den pårørende henvisning til familieudredning, hvis der har været (eller formodes at være) tale om arvelig hjertesygdom som dødsårsag. Konkluderes det i retsmedicinens rapport, at der var tale om en (formodet) arvelig hjertesygdom, anfører obducenten i skrivelsen til egen læge, at fundet bør føre til overvejelse af tilbud til 1. ledsslægtninge om henvisning til familieudredning og genetisk rådgivning (boks 9). Dette kan iværksættes gennem henvisning til det kardiologiske center, der varetager dette – hvis én eller flere slægtninge efterspørger dette. Herfra kan der viderehenvises til specialiseret genetisk rådgivning.

Boks 9. Den genetisk rådgivnings indhold.

- Verifikation af diagnose
- Optegning af stamtavle
- Præ- og post-test rådgivning
- Gen-testning, herunder tolkning af gen-svar
- Risikovurdering på familieniveau
- Drøftelse af reproduktive forhold
- Information om juridiske og forsikringsmæssige forhold
- Opsporing af risikopersoner

Indkaldelse og orientering af de pårørende om juridiske og forsikringsmæssige aspekter af udredning

Når henvisningen modtages i hjertecentret, vil den pårørende sammen med tilbudet om undersøgelse, blive tilsendt informationsmateriale bl.a. om de juridiske og forsikringsmæssige aspekter af at gennemgå familieudredning. Ved første konsultation gennemgås disse forhold igen, før udredningen sættes i gang.

Den slægtning, der primært henvises med henblik på familieudredning, bliver gjort til kontaktperson for resten af familien parallelt med probandens rolle i almindelig familieudredning. Det skal ikke nødvendigvis være en "biologisk"-slægtning, der henvises til "udredning", hvis bare der er tale om en pårørende, der kan fungere som bindeled til øvrige slægtninge til den afdøde. Som udgangspunkt vil de kardiologiske eller klinisk genetiske afdelinger ikke aktivt opsøge familiemedlemmer – uden forudgående kontakt gennem en slægtning.

Den kardiologiske udredning af slægtningene

Obduktionsfund og muligheden for gen-testning anvendes i udredningen af slægtningene når disse – kort eller lang tid efter dødsfaldet – bliver henvist. I hjertecentret tilbydes slægtningene udredning i lighed med udredningen ved andre arvelige hjertesygdomme¹.

Videre udvikling og forskning indenfor området

Arbejdsgruppen opfordrer til, at der etableres forskningsmæssigt samarbejde indenfor området, bl.a. med henblik på afklaring af dødsårsager i denne gruppe, undersøgelser af genetiske aspekter, epidemiologiske forhold og til dokumentation af værdien og udbyttet af disse anbefalinger.

Boks 10. Informations-algoritme ved SCD < 50 år.

Politiet, der involveres i dødsfaldet, informerer de(n) pårørende om det videre forløb (boks 8)
Der udføres retsmedicinsk obduktion (boks 5, 6, 7)
Retsmedicineren meddeler den pårørende, der har givet samtykke, om formålet med obduktionen og om, at retsmedicineren efter ca. 3 mdr. igen vil kontakte den pårørende vedrørende resultatet.
Når resultatet foreligger informerer retsmedicineren den pårørende, der har givet samtykke, om at obduktions-resultatet kan meddeles ved konsultation med retsmedicineren eller resultatet kan sendes til den pårørendes egen læge. Retsmedicineren konkluderer om dødsfaldet kunne skyldes arvelig hjertesygdom – eller ikke.
Hvis døds-årsagen var mulig arvelig hjertesygdom tilbyder retsmedicineren eller den pårørendes egen læge den pårørende henvisning til kardiologisk udredning. Obduktions-rapporten medsendes henvisningen.
I hjertecentret iværksættes udredning, herunder evt. gen-testning på væv fra afdøde (efter indhentning fra retsmedicinsk afdeling), behandling og opfølgning af den henviste ift. den påviste dødsårsag – og den henviste bliver kontakt-bindeled til øvrige slægtninge.

Litteraturliste

- (1) Danish Society of Cardiology. Inherited Cardiac Diseases (Arvelige hjertesygdomme). 1 ed. 2006.
- (2) Maron BJ, Gohman TE, Aeppli D. Prevalence of sudden cardiac death during competitive sports activities in Minnesota high school athletes. J Am Coll Cardiol 1998 December;32:1881-4.
- (3) Eckart RE, Scoville SL, Shry EA, Potter RN, Tedrow U. Causes of sudden death in young female military recruits. Am J Cardiol 2006 June 15;97:1756-8.
- (4) Puranik R, Chow CK, Duflou JA, Kilborn MJ, McGuire MA. Sudden death in the young. Heart Rhythm 2005 December;2:1277-82.
- (5) Corrado D, Basso C, Thiene G. Sudden cardiac death in young people with apparently normal heart. Cardiovasc Res 2001 May;50:399-408.
- (6) Behr E, Wood DA, Wright M et al. Cardiological assessment of first-degree relatives in sudden arrhythmic death syndrome. Lancet 2003 November 1;362:1457-9.
- (7) Behr ER, Dalageorgou C, Christiansen M et al. Sudden arrhythmic death syndrome: familial evaluation identifies inheritable heart disease in the majority of families. Eur Heart J 2008 July;29:1670-80.

- (8) Tester DJ, Ackerman MJ. The role of molecular autopsy in unexplained sudden cardiac death. *Curr Opin Cardiol* 2006 May;21:166-72.
- (9) Winkel BG, Holst AG, Theilade J et al. Nationwide study of sudden cardiac death in persons aged 1-35 years. *Eur Heart J* 2011 April;32:983-90.
- (10) Hendrix A, van der WC, Bots ML et al. Rationale and design of the CAREFUL study: The yield of CARDiogenetic scrEening in First degree relatives of sudden cardiac and UnexplAined death victims <45 years. *Neth Heart J* 2010 June;18:286-90.
- (11) Winkel BG, Holst AG, Theilade J et al. Differences in investigations of sudden unexpected deaths in young people in a nationwide setting. *Int J Legal Med* 2011 July 21.
- (12) Behr E, Wood DA, Wright M et al. Cardiological assessment of first-degree relatives in sudden arrhythmic death syndrome. *Lancet* 2003 November 1;362:1457-9.
- (13) Behr ER, Dalageorgou C, Christiansen M et al. Sudden arrhythmic death syndrome: familial evaluation identifies inheritable heart disease in the majority of families. *Eur Heart J* 2008 July;29:1670-80.
- (14) Ferrero-Miliani L, Holst AG, Pehrson S, Morling N, Bundgaard H. Strategy for clinical evaluation and screening of sudden cardiac death relatives. *Fundam Clin Pharmacol* 2010 October;24:619-35.
- (15) Basso C, Burke M, Fornes P et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch* 2008 January;452:11-8.
- (16) Oliva A, Brugada R, D'Aloja E et al. State of the art in forensic investigation of sudden cardiac death. *Am J Forensic Med Pathol* 2011 March;32:1-16.
- (17) Clinical indications for genetic testing in familial sudden cardiac death syndromes: an HRUK position statement. *Heart* 2008 April;94:502-7.
- (18) Hofman N, Tan HL, Alders M, van L, I, Wilde AA. Active cascade screening in primary inherited arrhythmia syndromes: does it lead to prophylactic treatment? *J Am Coll Cardiol* 2010 June 8;55:2570-6.
- (19) van der WC, Hofman N, Tan HL et al. Diagnostic yield in sudden unexplained death and aborted cardiac arrest in the young: The experience of a tertiary referral center in The Netherlands. *Heart Rhythm* 2010 May 31.

Supplerende materiale

Til Den pårørende,
der har givet samtykke til obduktion

Dato

Vedrørende

Afdøde født den er blevet obduceret på Retsmedicinsk Institut i den Resultatet af obduktionen foreligger nu.

For at informere dig om resultatet af obduktionen inviterer jeg dig hermed til konsultation her på Institutet. Hvis du foretrækker at få informationen fra din egen læge, kan vi sende svaret dertil.

Du bedes kontakte os på tlf. for nærmere aftale.

Vi foretager os ikke yderligere, før vi hører nærmere fra dig.

Med venlig hilsen - Retsmedicineren

Sundhedsloven – Kapitel 56 - Obduktion

Retslægelig obduktion

§ 184. Retslægelig obduktion skal foretages,

1) når dødsfaldet skyldes et strafbart forhold, eller muligheden heraf ikke med tilstrækkelig sikkerhed kan udelukkes, eller obduktion dog skønnes nødvendig for at hindre, at der senere kan opstå mistanke herom,

2) når dødsårsagen i øvrigt ikke er fastslået med tilstrækkelig sikkerhed ved det retslægelige ligsyn, eller

3) når dødsårsagen ikke er fastslået med tilstrækkelig sikkerhed ved det retslægelige ligsyn og yderligere retsmedicinske undersøgelser af politimæssige grunde skønnes påkrævet.

Stk. 2. Skønnes almen interesse i øvrigt at kræve en særlig undersøgelse af dødsårsagen ved bestemte grupper af dødsfald, kan Ministeren for sundhed og forebyggelse bestemme, at der ved sådanne dødsfald skal foretages retslægelig obduktion.

§ 184, stk. 2 er ændret ved [lovbekg. 95 af 07.02.2008](#). I § 184, stk. 2, ændres »Indenrigs- og sundhedsministeren« til »Ministeren for sundhed og forebyggelse«.

§ 185. Bestemmelse om retslægelig obduktion træffes af politiet. Obduktionen udføres af en sagkyndig læge, der udpeges af Ministeren for sundhed og forebyggelse.

Stk. 2. Såfremt omstændighederne tillader det, skal afdødes nærmeste, førend obduktion foretages, underrettes om dødsfaldet og om, at der vil blive foretaget obduktion. Den pågældende skal samtidig gøres bekendt med adgangen til domstolsprøvelse.

§ 185, stk. 1 er ændret ved [lovbekg. 95 af 07.02.2008](#). I § 185, stk. 1, ændres »Indenrigs- og sundhedsministeren« til »Ministeren for sundhed og forebyggelse«.

Domstolsprøvelse

§ 186. Såfremt afdødes nærmeste modsætter sig retslægelig obduktion, skal politiet inden 24 timer indbringe spørgsmålet om lovligheden af beslutningen herom for retten.

Stk. 2. Sagen behandles efter strafferetsplejens regler. Rettens afgørelse træffes ved kendelse. Kære til landsretten kan kun ske inden for en frist på 3 dage. [Retsplejelovens § 910](#), finder tilsvarende anvendelse.

Stk. 3. I de i [§ 184, stk. 1](#), nævnte tilfælde kan obduktion foretages, inden rettens afgørelse foreligger, såfremt der er nærliggende fare for, at øjemedet ellers vil forspildes.

§ 186, stk. 2, 4, pkt. er ændret ved § 80.2 i [lov nr. 538 af 08.06.2006](#) fra d. 01.01.2007. I § 186, stk. 2, 4. pkt., ændres »§ 949, stk. 2« til: »§ 910«.

Lægevidenskabelig obduktion

§ 187. Obduktion i lægevidenskabeligt øjemed og i forbindelse hermed udtagelse af væv og andet biologisk materiale kan efter reglerne i stk. 2-5 foretages på en person, som er død på eller som død er indbragt til et sygehus eller en lignende institution.

Stk. 2. Obduktion må foretages, såfremt afdøde efter sit fyldte 18. år skriftligt har givet sit samtykke til obduktion. Har afdøde givet sit samtykke til obduktion under forudsætning af de pårørendes accept, skal denne foreligge. I andre tilfælde må obduktion ikke finde sted, såfremt afdøde eller afdødes nærmeste har udtalt sig derimod eller indgrebet må antages at stride mod afdødes eller de nærmestes livsopfattelse, eller såfremt særlige omstændigheder i øvrigt taler mod indgrebet.

Stk. 3. Uden for de i stk. 2 nævnte tilfælde skal afdødes nærmeste, hvis opholdssted kendes, underrettes om den påtænkte obduktion med anmodning om at give tilladelse hertil. Obduktion må herefter foretages, såfremt afdødes nærmeste giver samtykke til indgrebet. Ønsker afdødes nærmeste ikke at tage stilling til det påtænkte indgreb, skal der oplyses om adgangen til at modsætte sig obduktion inden for 6 timer efter underretningen som nævnt i 1. pkt. Obduktion må tidligst foretages 6 timer efter denne underretning, medmindre afdødes nærmeste forinden har givet samtykke til obduktion.

Stk. 4. Er afdøde under 18 år, må obduktion kun foretages, såfremt forældremyndighedens indehaver har samtykket heri.

Stk. 5. Obduktion må først foretages, når ligsyn er foretaget. Obduktion må ikke finde sted, såfremt der skal foretages retslægeligt ligsyn eller retslægelig obduktion