

REDAKTØREN HAR ORDET

Økende bruk av genetisk diagnostikk innebærer stadig større utfordring å tolke mutasjonssvar. Det kan ofte være vanskelig å si sikkert om en påvist genvariant er sykdomsgivende eller en normalvariant. I dette nummeret omtaler Kristina H. Haugaa og Ida S. Leren hvordan vi skal tolke mutasjonssvar ved genetiske hjertesykdommer, med spesielt fokus på lang QT-tid-syndrom. Resultatet fra en genetisk test må tolkning i lys av det totale kliniske bildet. Uklar fenotype og lav pretest-sannsynlighet for at det foreligger lang QT-tid-syndrom gir større risiko for falske positive konklusjoner. Forfatterne påpeker at man kan finne sjeldne normalvarianter i de 3 vanligste lang QT-tid-syndrom-genene hos 4 % av den hvite befolkningen og hos 6-8 % av den svarte befolkningen. Slik genetisk «støy» vanskeliggjør tolkningen av gensvar. De fremholder likevel at sammenlignet med andre genetiske hjertesykdommer er «støyforekomsten» ved lang QT-tid-syndrom relativt lav. Det blir anbefalt tett samarbeid mellom kardiolog og genetiker for å vurdere grunnlaget for familieundersøkelser ved usikre mutasjoner.

Prevalensen av persisterende og langtidspersisterende atrieflimmer ser ut til å være økende i befolkningen, og behandlingen er krevende. Alessandro De Bortoli og medarbeidere drøfter i sin artikkel radiofrekvenskateterablasjon hos pasienter med slik ikke-paroksysmal atrieflimmer. Ved paroksysmal atrieflimmer er ren lungeveenisolering gjerne tilstrekkelig. Ved ikke-paroksysmal atrieflimmer trenger man



ofte mer omfattende ablasjonsbehandling for å oppnå tilfredsstillende resultat. Forfatterne fremholder at vi i dag ikke har standardiserte endepunkter for denne ablasjonsbehandlingen og drøfter utvalgelse og behandling.

Håkon Løtvedt og medarbeidere legger i dette nummeret frem et retrospektivt materiale som illustrerer sykehuslegers evne til risikovurdering og prioritering av pasienter til koronar angiografi på bakgrunn av henvisning fra spesialist. Bakgrunnen er et materiale fra Tromsø. De fremholder at prioritering og rettighetstildeling til pasienter henviset til koronar angiografi har vært gunstig da pasienter med koronarsykdom og behov for revaskulariserende behandling signifikant oftere er gitt rettighet. Imidlertid finner de også at mange pasienter der man senere påviser signifikant koronarsykdom, ikke er blitt tildelt rettighet. Det er grunn til å anta at kvaliteten på henvisninger og grundighet i vurdering er viktig for hvor tidlig pasienter kommer til helsehjelp. Rettighetstildeling vil trolig også kunne variere med kapasitet og helseregion.

Hjerteforum har også invitert en ledende amerikansk kapasitet (John Gorcsan III) til å skrive en orientering om dagens status og utfordringer mht. ekkokardiografiens betydning ved kardial resynkroniseringsterapi.

Vi har også gode og utførlige referater fra NCS' høstmøte, AHA-kongressen, EuroEcho samt GUCH- og hjertesviktmøter.

God lesning!

Olaf Rødevand