

SLUTTRAPPORT

Prosjekttittel: Å leve med barn som kan dø brått

Prosjektnr: 2011/1/0555

Virksomhetsområde: Forebygging

Organisasjon: Foreningen for hjertesyke barn

Forord

Denne rapporten redegjør for prosjektet "Å leve med barn som kan dø brått av hjertestans, et helgekurs for foreldre til barn med Lang QT-tid syndrom". Planlegging og gjennomføring av helgekurset var organisert som et ettårig prosjekt og finansiert med midler fra Extrastiftelsen Helse og Rehabilitering. Prosjektet var opprinnelig planlagt gjennomført våren 2012. Det er benyttet et ekstra år med avslutning 31.12.2013.

Prosjektleder har vært fagsjef i FFHB Marte Jystad, fra prosjektets oppstart tom juni 2013. Fra juli 2013 og frem til prosjektslutt var Margrete Mangset, forsker ved Oslo universitetssykehus, fungerende prosjektleder. Med i prosjektplanleggingen var FFHB's generalsekretær Helene Thon og familieterapeut Egil Halleland, Modum Bads kurs og kompetansesenter, Kildehuset, som også ledet selve kurset.

Rapporten tar for seg bakgrunn, målsetting, prosjektgjennomføring, resultater og resultatvurdering, oppsummering og videre planer.

Gjennomføringen av helgekurset er det også redegjort for i vedlegg 3, i artikkelen «Foreldreseminar om LQTS» i FFHB's medlemsblad Hjertebarnet nr. 1 – 2014.

Sammendrag

Lang QT tid syndrom (LQTS) er en tilstand man som regel har arvet fra en av foreldrene. Foreldre som lever med barn som kan dø brått som konsekvens av LQTS opplever store utfordringer i hverdagen. Stor usikkerhet vil være forbundet med risikobildet for barnet og ungdommen. Behovet for informasjon om LQTS, for oppfølging fra helsetjenesten, vurdering av behandlingsregimer og bivirkninger vil være stort. Det vil være utfordringer forbundet med hvordan man skal "dosere" informasjon om LQTS gjennom utviklingsstadiene i barne- og ungdomstid for slik å kunne bidra til mestring også inn i livet som voksen.

Målet med prosjektet var å gi foreldre til barn med LQTS kunnskap, informasjon og trygghet til å mestre sykdommen. Ved å gi foreldrene mulighet til å treffe andre i samme situasjon som dem selv, kunne de lære av andres erfaringer og dele sine egne. Slik kunne dialogen blant målgruppen opprettholdes gjennom møteplasser, interaktivt internett, involvering og medvirkning.

Mange opplever at deres behov for informasjon om sykdommen ikke blir tilstrekkelig ivaretatt. Mens det ofte er fokus på informasjon om den medisinske tilstanden i møte med helsetjenesten, kan foreldrenes behov for informasjon også om andre aspekter rundt det å ha barn med LQTS bli for dårlig ivaretatt.

FFHB har erfart at foreldre får svært ulik informasjon avhengig av hvor i landet de bor og hvem de treffer i helsevesenet. FFHB ønsket derfor gjennom dette prosjektet å bidra til at foreldrenes behov for kunnskap og informasjon om tilstanden skulle bli bedre ivaretatt.

Foreldrekurset fant sted 18. – 20. oktober 2013 på Soria Moria Hotell og Konferansesenter i Oslo, med i alt 34 foreldre fra hele landet som deltagere. Det ble gjennomført med en kombinasjon av foredrag, plenumsdiskusjoner, gruppesamlinger og sosialt samvær, og med samtale, spørsmål og erfaringsutveksling mellom foredragene. Kurset fikk positiv evaluering av foreldrene, og de uttrykte ønske om at det blir arrangert lignende kurs i fremtiden.

En informasjonsbrosjyre om LQTS er utarbeidet i etterkant av kurset. På FFHB's nettsider er det lagt inn ny informasjon og artikler om LQTS, supplert med flere nyttige webadresser.

Viktige problemstillinger i det videre arbeide:

- 1) Hvordan møteplasser og samlinger kan tilrettelegges for å bidra til mestring for familier med LQTS.
- 2) Hvordan barn og ungdom med LQTS forstår og mestrer kunnskap om genetisk risiko.
- 3) Hvordan informasjon om genetisk risiko ved LQTS kan formidles til familie og slekt.

Prosjektets bakgrunn / Målsetting

Bakgrunn

Lang QT tid syndrom (LQTS) kan skyldes en mutasjon i et gen som styrer funksjonen i ione kanaler i hjertes cellemembran. For familier som har et barn eller en ungdom med LQTS vil livet kunne bli sterkt påvirket. Kunnskap om sykdommen er viktig for å kunne mestre hverdagen. Samtidig vil kunnskap og bevissthet om familiemedlemmets risiko kunne innebære vedvarende frykt for at noe fatalt skal kunne skje. Frykt vil kunne være forbundet med barnets deltagelse i skole og fritidsaktiviteter. Samtidig vil en som foreldre kunne oppleve frykt for å være for overbeskyttende.

Prosjektets overordnede mål var å skape en arena for familier som deler de samme utfordringene. Ved å samle LQTS foreldre til en kurshelg kunne en slik skape et møtested hvor de kunne lære av andres erfaringer og dele sine egne. Et mål var også at kunnskapen og erfaringene fra kurset skulle kunne bringes videre til en større foreldregruppe med lignende utfordringer. Et viktig konkret mål var således å utarbeide informasjonsmateriell om LQTS til hjelp også for andre familier som lever i samme situasjon.

Prosjektgjennomføring

Kurset fant sted 18. – 20. oktober 2013 på Soria Moria Hotell og Konferansesenter i Oslo. I tillegg til at kurset ble annonsert på FFHB's nettsider, ble informasjonen også spredd foreldrene imellom, blant annet gjennom en Facebook-gruppe. I forberedelsesperioden opplevde vi stor pågang pr telefon og pr mail av foreldre som ønsket å delta. Foreldrene ble invitert til å være med å påvirke kursets innhold, og flere bidro med konkrete forslag til tema som de ønsket skulle bli tatt opp. Flere foreldre ble etteranmeldt etter påmeldingsfristens utløp, og foreldre stod også på venteliste.

I alt 34 påmeldte foreldre, par og enkeltpersoner fra hele landet deltok på kurset. Det var stor variasjon med hensyn til hvor lang erfaring foreldrene hadde med å leve med LQTS diagnosen. De hadde barn i ulike aldre, spedbarn, skolebarn, ungdommer og unge voksne. Tre familier hadde barn som var bærere av en spesiell variant av LQTS, Jervell Lange Nielsen Syndrom (JLNS) som innebærer nedsatt hørsel og risiko for hjerterytmeforstyrrelser.

Arbeidsform og metoder

Arbeidsformen på kurset var en kombinasjon av foredrag, plenumsdiskusjoner, gruppesamlinger og sosialt samvær. Det var avsatt god tid til samtale, spørsmål og erfaringsutveksling i plenum i tilknytning til hvert foredrag. Det ble gode muligheter for samtale og diskusjon mellom foreldre og foredragsholdere i løpet av kurshelgen. Også for fagfolkene ga samlingen god anledning til erfaringsutveksling og til å bli bedre kjent med hverandre. Dermed bar helgesamlingen preg av en kombinasjon av kurs og seminar, noe som kan være fruktbart med tanke på det videre arbeide.

Kursets innhold:

Kurset startet opp med at genetiker Knut Erik Berge, Oslo universitetssykehus introduserte om genetisk utredning og testing. Det ble formidlet informasjon om genetisk veiledning, risikovurdering, lovreguleringer og om geografiske forskjeller med hensyn til forekomst av LQTS i Norge. Presentasjonen ble illustrert med eksempler på arvegang i familier, LQTS og JLNS.

Kardiolog Kristina Haugaa, Oslo universitetssykehus redegjorte om LQTS ut fra et medisinsk ståsted, om undersøkelser, diagnose og behandling. Foredraget omfattet råd om livsstil, forholdsregler, om tilpasning av aktiviteter spesielt med hensyn til barn og ungdoms aktivitetsnivå, samt om ny forskning på området.

Genetiker Peter Nyberg, genetisk veileder Katarina Englund og sykehusgenetiker Anna Nordberg fra Centrum för Kardiovaskulär Genetik (CKG), Norrlands universitetssykehus, Umeå redegjorde for sitt "Familiemottak". Der samles flere generasjoner i en familie og det foretas gentesting og genetisk veiledning. Der utarbeides også et familiebrev som kan formidles videre av genbæreren og ut til familie og slekt. Sykehusgenetiker redegjorde for usikkerhetsmarginer i genetiske analyser. De fortalte også om et forskningsprosjekt utført i Umeå hvor man har funnet en spesiell mutasjon som forårsaker LQTS innenfor samme slektstre.

Forsker Margrete Mangset, Oslo universitetssykehus innledet om utfordringer relatert til kommunikasjon om genetisk risiko mellom leg og lærd, og hvordan det lett kan oppstå misforståelser mellom dem. Hun presenterte også resultater fra en kvalitativ intervjustudie om hvordan LQTS foreldre oppfatter informasjon om LQTS og deres behov for å vite eller ikke å vite om sine barns bærerstatus.

Familieterapeut Egil Halleland, Modum Bad innledet om hvordan det kan påvirke familien å leve i en utfordrende og annerledes familiesituasjon. Den enkelte families forutsetninger kan være ulike. Hva det gjør med familien er i høy grad avhengig av hva familien klarer å gjøre det til, hvilken hjelp de har behov for og hvilken hjelp de får. Han gikk konkret inn på hvordan ulike strategier kan bidra til mestring.

Psykolog Gry Stålsett, Modum Bad innledet over temaet selvbilde, selvtillit og selvfølelse. Hun la vekt på hvordan det kan bli påvirket når man lever med kronisk hjertesykdom. Det er viktig at barn og ungdom blir «sett» i de viktige årene inn i voksenlivet, slik at deres selvfølelse ikke blir skadelidende.

Spesialpedagog Grete Djupvik Smedsrud, Pedagogisk Psykologisk tjeneste, Øvre Eiker Kommune innledet om utfordringer knyttet til skole og barnehage når man har et barn med spesielle behov. Hun belyste hvordan man kan bidra til å gjøre skoledagen god når ens barn har spesielle utfordringer som ved LQTS. Å etablere en god relasjon mellom lærer og elev synes i denne sammenheng å være av avgjørende betydning.

Resultater og resultatvurdering

Vi fikk inntrykk av at kurset dekket et stort behov hos foreldrene så vel med hensyn til å få mer faktakunnskap om LQTS, som det å få belyst de psykososiale konsekvenser av å leve med tilstanden. Foreldrene ga også uttrykk for at det var verdifullt å kunne møtes for å utveksle erfaringer med andre i lignende situasjon.

Foreldrene hadde mange spørsmål de ønsket å få svar på, om arvelighet, om symptomer og behandling, om virkninger og bivirkninger av medisiner, og spesielt om erfaringer de hadde

med ulike typer betablokker. Det var stor interesse for å diskutere hvordan en kan forholde seg til ulike situasjoner, slik som regulering av fritidsaktiviteter, barnehage og skolehverdag.

Kurset ble muntlig evaluert ved kursets avslutning, og vi mottok skriftlige evalueringer fra seks informanter av kursets 34 deltagere. Vi kan ikke trekke entydige konklusjoner på bakgrunn av denne svarresponsen. Det kan likevel konkluderes at kurset ble meget positivt evaluert av deltagerne. Dette inntrykket samsvarte med tilbakemeldingene vi mottok underveis og ved kursets avslutning. Foreldrene ga der uttrykk for at kurset imøtekom behovet for faktakunnskap om LQTS, og at de psykososiale konsekvensene av å leve med LQTS ble belyst. Ikke minst syntes det som om møtene med andre foreldre i lignende situasjon ble opplevd som svært meningsfulle.

I de skriftlige evalueringene var det flere som kommenterte at en skulle hatt mer tid til å gå i dybden på hvert enkelt tema. Det ble kommentert av enkelte at temaet genetikk ved LQTS ble opplevd som vanskelig tilgjengelig stoff. Genetisk kunnskap omfatter begreper som vil kunne være vanskelig tilgjengelig for en ikke-ekspert. Det synes å være en utfordring å popularisere denne type informasjon for personer uten spesielle forkunnskaper.

Det ble også kommentert at en skulle hatt bedre tid i etterkant av introduksjonene om selvfølelse og selvbilde og om skole og barnehage. Da kunne det vært mulig å dreie fokuset mer spesifikt inn på de konkrete utfordringene ved LQTS.

Kursprogrammet omfattet et bredt spekter av tema, så vel genetikk, som hjertemedisin og tema relatert til de psykososiale konsekvenser av å leve med sykdommen. Med tanke på pedagogisk tilrettelegging av kurset ble det presentert en relativt stor mengde "lærestoff", tidsrammene tatt i betraktning. Muligheten til å gå i dybden på hvert enkelt tema ble derfor begrenset. Dette er noe som bør tas i betraktning når nye kurs for LQTS foreldre skal planlegges.

Informasjonsbrosjyre

I etterkant av kurset har spesialsykepleier Suzanne Wickman i samarbeid med overlege Kristina Hermann Haugaa, begge ved Avdeling for arvelige hjertesykdommer, Oslo universitetssykehus, utarbeidet en informasjonsbrosjyre rettet inn mot LQTS familier. Brosjyren inneholder faktakunnskap om LQTS, om arvelighet, hjertets patofysiologi ved LQTS, symptomer, undersøkelsesmetoder, behandling, råd om LQTS og graviditet samt generelle livsstilsråd.

I tillegg er det på FFHBs nettsider lagt inn ny informasjon og artikler om LQTS, supplert med en rekke nyttige webadresser.

I etterkant av kurset er nettverket JLNS foreldre imellom styrket blant annet ved etablering av kontakt via Facebook med JLNS foreldre i Sverige.

Artikkel i Hjerdebarnet

Artikkel er publisert i FFHB's medlemsblad Hjerdebarnet nr 1 – 2014: «Foreldreseminar om LQTS»

Oppsummering / videre planer

Foreldrene ga uttrykk for at kurset dekket et stort behov så vel for kunnskap om LQTS som for møte med andre i samme situasjon. Det bør derfor arrangeres flere kurs for foreldre til barn med LQTS, og for foreldre til barn med JLNS. Det bør også vurderes å arrangere egne samlinger for ungdom og unge voksne med LQTS og JLNS.

På samlingene bør det settes av mer tid til å gå i dybden på hvert enkelt tema med introduksjoner og påfølgende refleksjon i smågrupper. Det er viktig å arbeide videre med å utarbeide og videreutvikle informasjonsmateriell og informasjonskanaler for målgruppene.

FFHB vil bidra til at dialogen innen foreldregruppen opprettholdes gjennom møteplasser, interaktive nettverk, involvering, medvirkning og å utarbeide informasjonsmateriell. Dette vil brukes til å utvikle og utvide tilbudet til gruppen på lengre sikt. Erfaringene som ble gjort i forbindelse med kurset skal brukes til å hjelpe flere foreldre i samme situasjon.

LQTS berører hele familien og det er viktig å være spesielt oppmerksom på hvordan familierelasjonene blir påvirket, spesielt med hensyn til barn og ungdom. Foreldre kan finne det vanskelig å formidle informasjon om genetisk risiko til barn og ungdom.

Støttegrupper kan bidra til å hjelpe foreldre slik at de blir bedre i stand til å samtale med sine barn om genetisk risiko. Støttegrupper kan fungere som supplement til den hjelpen som formidles gjennom helse og sosialtjenesten. (Plumridge G 2011).

Behovene hos de ulike aktørene i slike samlinger vil imidlertid kunne være forskjellig. Familiens behov vil også endre seg igjennom sykdommens forløp. De som nylig har fått stilt diagnosen vil kunne ha andre behov enn de som har hatt kunnskapen over tid. Det vil kunne være behov for samlinger uten profesjonell støtte, men også samlinger hvor profesjonelle er tilstede. (Plumridge G 2011). I lys av dette synes det å være behov for å klargjøre nærmere hvordan møteplasser og støttegrupper for LQTS familier bør organiseres og tilrettelegges.

Viktige problemstillinger i det videre arbeide:

- 1) Hvordan møteplasser og samlinger kan tilrettelegges for å bidra til mestring og tilpasning for familier med LQTS.
- 2) Hvordan barn og ungdom med LQTS forstår og mestrer kunnskap om genetisk risiko.
- 3) Hvordan informasjon om genetisk risiko ved LQTS kan formidles til familie og slekt.

Budsjett, økonomi

- Prosjektet ble gjennomført innenfor budsjetttrammene.

Vedlegg

- 1) Program for seminaret
- 2) Brosjyren «Informasjon om Lang QT-syndrom (LQTS)» Susanne Wickman og Kristina Hermann Haugaa, Fagenhet for genetiske hjertesykdommer. Kardiologisk avdeling. Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.
- 3) «Foreldreseminar om LQTS» Hjerdebarnet nr 1 – 2014. Margrete Mangset, Oslo universitetssykehus, Ullevål.

Referanse

Plumridge G et al. (2011) "The role of support groups in facilitating families in coping with a genetic condition and in discussion of genetic risk information." Health Expectations, 15, pp.255-266. doi: 10.1111/j.1369-7625.2011.00663.x

Endelig utkast, onsdag 5. februar 2014 kl. 13.35 Margrete Mangset

PROGRAM FORELDRESEMINAR OM LQTS

18. – 20.oktober 2013

Fredag 18.10

- Kl. 17.30 Registrering/kaffe
Kl. 18.00 **Velkommen – presentasjon av seminar og deltagere**
ved Egil Halleland og Margrete Mangset
Kl. 18.30 **Genetikk ved LQTS**
Innledning ved dr Knut Erik Berge, Avdeling for medisinsk genetikk, OUS
Samtale – spørsmål – erfaringer
Kl. 20.30 Middag – sosialt samvær

Lørdag 19.10

- Kl. 09.00 **Å leve i en utfordrende/annerledes familiesituasjon – hvordan påvirkes familien?**
Innledning ved familieterapeut Egil Halleland, Modum Bad
Samling i smågrupper, tema: ”Dette er mitt liv”
Kl. 11.00 Pause
Kl. 11.30 **Hva er verdt å vite om LQTS fra et medisinsk ståsted?**
Innledning ved dr Kristina Hermann Haugaa, Hjertemedisinsk avdeling, OUS
Samtale – spørsmål – erfaringer
Kl. 13.00 Lunch
Kl. 15.00 **Familjemottagning vid Centrum för Kardiovaskulär genetik, Umeå.**
Innledninger ved dr Peter Nyberg, sykepleier Katarina Englund, sykehusgenetiker Anna Norberg, Centrum för Kardiovaskulär Genetik (CKG), Norrlands Universitetssjukhus, Umeå
Kl. 17.00 **Foreningen for hjertesyke barn (FFHB)– en forening for nettverk og informasjon**
ved FFHB's generalsekretær Helene Thon
Kl. 17.30 Avslutning for dagen
Kl. 19.30 Middag – sosialt samvær

Søndag 20.10

- Kl. 09.30 **Selvtillit og selvbilde**
Innledning ved psykolog Gry Stålsett, Modum Bad
Samtale – spørsmål – erfaringer
Kl. 10.30 Pause
Kl. 10.45 **Hvordan kommuniseres risiko for leg og lærd? Hvilken bagasje er god å ha med seg?**
Innledning ved forsker Margrete Mangset, Medisinsk klinikk, OUS
Kl. 11.30 **Skole og barnehage – hvordan gjøre skoledagen god?**
Innledning ved spesialpedagog Grete Djupvik Smedsrud
Samtale – spørsmål – erfaringer
Kl. 12.30 **Oppsummering – vegen videre**
ved Egil Halleland
Kl. 13.00 Lunch og avslutning

Med forbehold om endringer i programmet.



INFORMASJON OM

Lang QT-syndrom (LQTS)

Susanne Wickman, Spesialsykepleier og Kristina H. Haugaa, Overlege, PhD, Fagenehet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, Oslo 011213

Hva er lang QT-tid syndrom / LQTS?

Lang QT-tid syndrom, LQTS, kan være enten ervervet eller genetisk betinget.

Denne informasjonsbrosjyren handler om den genetiske, eller arvelige, typen av LQTS.

LQTS tilhører sykdomsgruppen kanalopatier. Det innebærer at man har en genfeil, en mutasjon, i et gen som styrer funksjonen i ionekanalene i hjertets celledenmembran.

Arvelighet

LQTS er en autosomal dominant sykdom. Det betyr at barn til en forelder med LQTS vil ha 50 prosent risiko for å arve sykdommen, uavhengig av kjønn. Det er bare bærere av genfeilen som kan videreføre den til neste generasjon, dvs. sykdommen «hopper ikke over» en generasjon. Denne formen for LQTS benevnes Romano-Ward syndrom (RWS). Imidlertid kan det virke som om sykdommen hopper over en generasjon ettersom man kan være bærer av genfeilen uten å ha noen plager av den. Selv om en familie har samme mutasjon kan det være variasjon i sykdomsbildet i familien. Dette kalles variabel penetrans og betyr at ulike individer kan få ulike symptomer til tross for samme genfeil.

En annen og mer sjelden variant er Jervell og Lange-Nielsen syndrom (JLNS). Personer med JLNS har arvet genetiske varianter fra begge foreldrene og har derfor fått genfeilen i dobbel oppsetning. Personer med JLNS er døve i tillegg til å ha lang QT-tid.

LQTS inndeles i undergrupper ut ifra hvilket gen som er påvirket. De tre vanligste undergruppene er LQTS type 1, 2 og 3, kalt LQT1, LQT2 og LQT3. Hos personer med LQT1 sitter mutasjonen i genet KCNQ1, hos LQT2 i genet KCNH2 og hos LQT3 i genet SCN5A. Sammen står mutasjoner i disse genene for nærmere 80 prosent av tilfellene av LQTS.

Felles for disse gener er at de bestemmer (koder) ionekanaler i hjertet. Ionekanaler er med på å regulere strømmingen av ioner (blodsalter) inn og ut av hjertemuskulcellene. Når denne reguleringen ikke fungerer som den skal, slik som ved LQTS, er man mer utsatt for hjerterytmeforstyrrelser.

Man regner med at 1 av 2000 mennesker i Norge har LQTS. Det er ingen kjønnsforskjeller og altså like vanlig hos kvinner som hos menn. Ikke alle med LQTS har symptomer og man kan da tenke seg at det finnes flere personer med LQTS enn man vet om. En sjelden gang finner man en *de novo mutasjon*, det vil si at mutasjonen har oppstått for første gang hos en person som ikke har arvet genfeilen av sine foreldre. Man vil da ikke finne mutasjonen i slekten i oppadgående ledd, men personen med mutasjonen vil kunne gi den videre til sine barn.

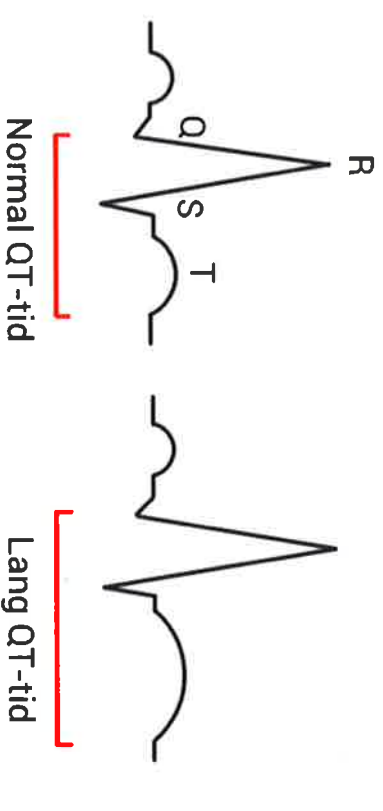
Plutselig spedbarnsdød har også blitt knyttet til lang QT-tid. Forskning viser at opptil 15 prosent av barn som har dødd i plutselig spedbarnsdød hadde genfeil forenlig med LQTS.

Hva er forlenget QT-tid?

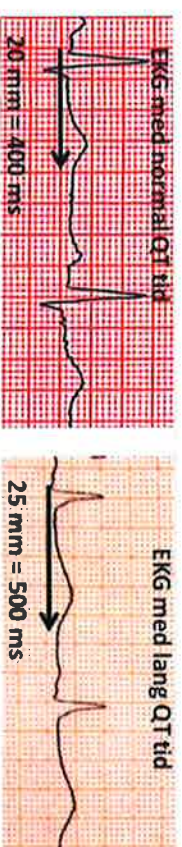
For å kunne pumpe blodet rundt i kroppen må hjertet trekke seg sammen og slappe av, for så å trekke seg sammen igjen. Hjertets elektriske system sørger for at dette skjer, og når man tar et EKG (elektrokardiografi) ser man denne elektriske aktiviteten, et hjertekompleks (Figur 1). Man har valgt å gi aktiviteten i komplekset bokstaver alfabetisk fra P til T.

Hos personer med LQTS fungerer ikke elektrisiteten tilfredsstillende, og den elektriske ladningen av muskelceller er forsinket. Dette ser vi på EKG som forlenget QT-tid. Denne elektriske forstyrrelsen gjør hjertet sårbart for rytmeforstyrrelser.

Figur 1



Hos personer med LQTS er ofte tiden fra Q til T forlenget, som vi kan se på EKG-utskriften.



Når hjertet slår forttere og pulsen stiger, blir tidsintervallet mellom hvert hjerteslag kortere. Derfor må også QT-tiden forkortes seg når man får høyere puls. Når man måler QT-tiden må man korrigere den opp mot pulsen for å kunne sammenligne den ved ulike pulsfrekvenser. Man får da en korrigert QT-verdi, kalt QTc. QTc beregnes vanligvis etter en formel kalt Bazetts formel som

$$QTc = \frac{QT\text{-tid}}{\sqrt{(\text{tidsintervallet mellom R og R})}}$$

Normalverdier for QTc er lik eller under 450 millisekunder (ms) hos menn og under eller lik 460 ms hos kvinner. Hos personer med LQTS ser man ofte at QTc er forlenget, men ikke alltid - det finnes også personer med LQTS som har helt normal QTc.

Hva slags symptomer har man ved LQTS?

Opp til halvparten av personer med LQTS-mutasjoner har ingen symptomer i det hele tatt.

Hvis man har symptomer så viser disse seg som ørhet, hjertebank og eller besvimelser, ofte helt fra barneårene eller tenårene. Besvimmelene beror på at hjertet slår så raskt og kaotisk at det ikke klarer å pumpe nok med blod til hjernen. Når hjerterytmen etter en kort stund blir normal igjen kommer bevisstheten tilbake. I sjeldne tilfeller kan den kaotiske hjerterytmen føre til hjertestans og plutselig død.

Symptomene kan oppstå i forskjellige situasjoner avhengig av hvilken type LQTS man har:

LQTI gir som regel symptomer ved anstrengelse, spesielt i kombinasjon med sterke følelser. Typiske situasjoner er ved idrettsutøvelse eller ved frykt. Ved LQTI har man også økt risiko for symptomer ved svømming eller bad. Ulykker i forbindelse med svømming hos svømmedyktige personer kan gi mistanke om mulig LQTI. Man bør derfor unngå å svømme eller bade alene.

LQT2 gir symptomer oftest ved emosjonell stress (som redsel, sinne, høye uventede lyder som ringende vekkerklokker eller telefoner). Kvinner med LQT2 er mer utsatt for symptomer i barselperioden.

LQT3 kan gi symptomer under hvile eller søvn, og sjelden under fysisk anstrengelse.



Hvordan diagnostiseres LQTS?

Hvis en eller flere i slekten har besvint uforklarlig eller om det har vært uklare tilfeller av plutselig død i familien bør man mistenke LQTS. Familielhistorien er viktig for å få stilt diagnose.

Det vanligste er å ta et EKG som viser forlenget QT-intervall. Hos en tredjedel er intervallet normalt, til tross for at man er bærer av en LQTS-relatert mutasjon. Diagnosen kan da være vanskelig å stille, men man kan ha hjelp av 24-timers EKG båndspilleoptak. Båndspilleoptaket kan i tillegg si noe om pulsvariasjoner under døgnet og om det har vært episoder med uregelmessig hjerterytme.

Sykkeltest med EKG-registrering er også et viktig redskap i diagnostiseringen. Testen vil vise hjertets arbeidskapasitet og makspuls. Det vil også vise om QT-intervallet forkortes seg ved økende pulshastighet.

Gentest er en viktig undersøkelse ved LQTS. Det er en blodprøve som vil vise genfeil hos opp til 70 prosent av personer med LQTS. Hvis en person får påvist LQTS ved en genprøve, så kan hele familien testes for den aktuelle genfeilen. Slekninger uten symptomer, men som har genfeil, kan ha risiko for alvorlige rytmeforstyrrelser og bør ta visse forholdsregler, for eksempel å unngå å ta QT-forlengende medikasjon. I forkant av gentesten må slekninger få genetisk veiledning. Ved genetisk veiledning gis informasjon om sykdommens natur, arvemønster, mulige behandlinger etc. noe som er viktig for å forstå hva en eventuell genfeil kan bety helsemessig og også forsikringsmessig.

Hva er behandlingen ved LQTS?

Behandlingen ved LQTS er delt opp i forebyggende tiltak og medisinsk behandling.

1. Forebyggende tiltak

Enkelte medisiner, som vanlige antibiotika og antidepressiva, kan forlenge QT-tiden og skal derfor ikke tas av personer med LQTS. Det er derfor **viktig å si ifra om at man har LQTS ved kontakt med helsevesenet**. På web-siden www.crediblemeds.org finner man en oppdatert liste over hvilke medikamenter som må unngås. Helsepersonell har ikke alltid nok kunnskap om LQTS. Derfor er det av største betydning at personer med LQTS selv har et aktivt forhold til listen av medikamenter som må unngås.

Det finnes også naturlegemiddel som kan være ugunstige å ta ved LQTS. Oppstart med slike bør skje i samråd med legen.

2. Medikamentell behandling av LQTS

LQTS behandles med legemiddel kalt betablokker. Betablokkere demper eller blokkerer adrenalinets påvirkning på hjertet, og gir derfor lavere puls i tillegg til roligere og mer stabil

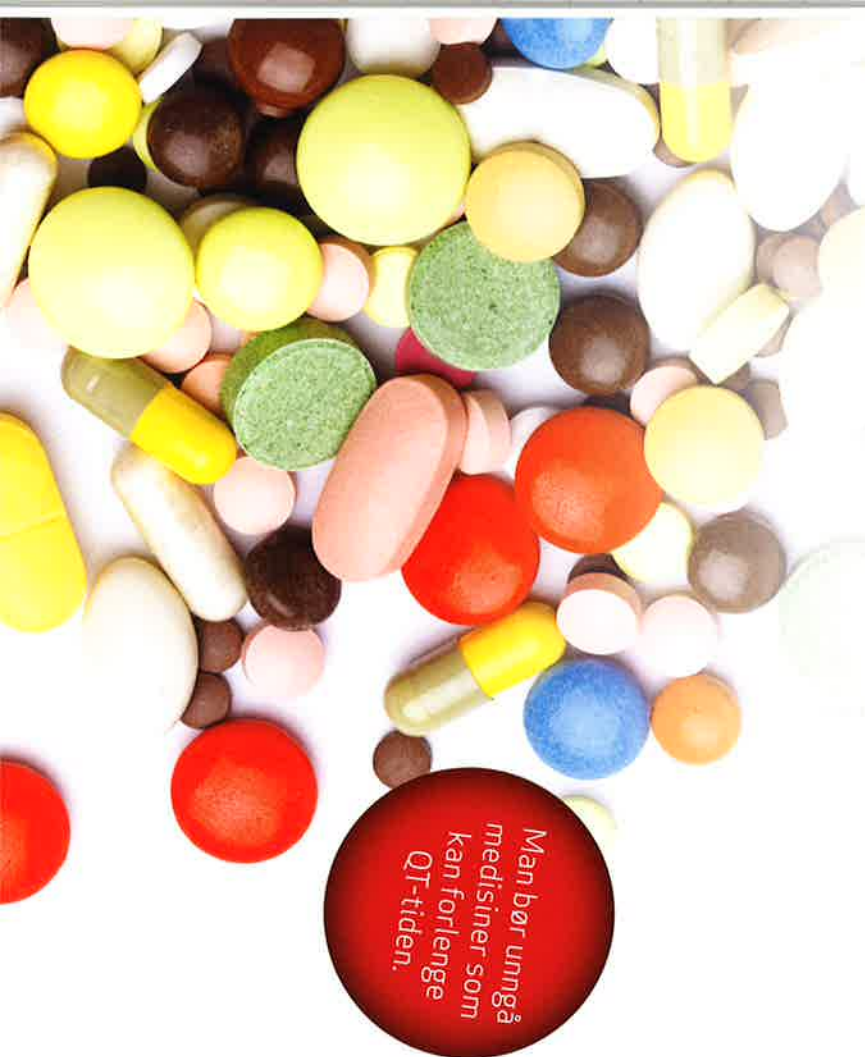
puls. Betablokker har veldig god forebyggende effekt ved LQTS. Det er veldig sjeldent at man får symptomer når man tar betablokker regelmessig.

Barn og ungdom med LQTS bør behandles med betablokker selv om de ikke har hatt symptomer. Voksne som har hatt symptom og/eller har forlenget QT-tid på EKG anbefales også betablokkerbehandling. Hvis man er mutasjonsbærer for LQTS, men aldri har hatt symptomer, har normal QT-tid og normale funn ved øvrige hjerteundersøkelser, kan man noen ganger slippe forebyggende betablokkerbehandling. Dette må avgjøres individuelt i hvert enkelt tilfelle.

3. Annen behandling av LQTS

Personer som får veldig lav puls av betablokkere (eller av sin type LQTS) kan få implantert en pacemaker som forhøyer hjerterytmen. I sjeldne tilfeller kan det være aktuelt å operere inn en hjertestarter (defibrillator/ICD). Ved en livstruende arytmi kan den ved hjelp av et elektrisk støt få hjertet tilbake til normal rytme. Dette er aktuelt for pasienter som har hatt symptomer på tross av betablokkerbehandling.

Kirurgisk behandling kan overveies i de tilfeller der annen behandling ikke når frem, men dette behandlingstilbudet finnes per i dag bare i utlandet.



LQTS og graviditet

Det er mulig å få ekstra veiledning og oppfølging hvis man planlegger svangerskap. Det er viktig å ta kontakt med sin lege ved graviditet slik at man kan få ekstra oppfølging gjennom svangerskapet. Kvinner som bruker betablokker anbefales å fortsette med disse gjennom hele svangerskapet. Hvis man bor i Oslo-området kan man få oppfølging gjennom svangerskapet, og også fødeplass ved Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet.

Generelle råd ved LQTS

- ☞ Kontakt ALLTID legen dersom du har besvint
- ☞ Vær nøye med å ta dine medisiner
- ☞ Unngå medisiner på listen på www.CredibleMeds.org
- ☞ Unngå å bade eller svømme alene
- ☞ Konkurransedrett på elite nivå anbefales ikke
- ☞ Hvis du får diaré, oppkast eller væskemangel generelt, er det viktig at du prøver å få i deg nok med væske for å opprettholde kroppens saltbalanse
- ☞ Sanking eller faste bør bare gjøres i samråd med lege

Du bør jevnlig følges opp av kardiolog for å ha best mulig behandling for akkurat deg. Mange med LQTS har ingen symptomer, og med hjelp av betablokker lever de aller fleste med LQTS et helt normalt liv.

Foreldreseminar om LQTS

18. - 20. oktober 2013 arrangerte Foreningen for hjertesyke barn foreldreseminar om LQTS på Soria Moria Hotell og Konferansesenter i Oslo. Målgruppe for seminaret var foreldre til barn med ulike typer Lang QT-tid syndrom (LQTS).

Seminaret var et prosjekt støttet av Extra-stiftelsen Helse og Rehabilitering. Prosjektet følges opp med utarbeidelse av informasjonsmateriell til bruk overfor foreldregruppen til LQTS-barn. Seminaret ble arrangert i nært samarbeid med fagfolk fra Modum Bad og hadde fokus på så vel medisinske som på psykososiale forhold.

På seminaret deltok eksperter på LQTS fra både Norge og Sverige, fra Oslo universitetssykehus og fra Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) i Umeå. Fagfolk med spesielt fokus på LQTS var med, som genetikere, kardiologer, sykepleiere samt genetisk veileder og sykehusgenetiker. Det ble presentert ny forskning om sykdommen og det å leve med LQTS. Utfordringer relatert til livet i familien – skole, barnehage, søsken og parforhold var et sentralt tema på seminaret.

Erfaringsutveksling

Et overordnet mål for dette seminaret var å skape en arena for familier som deler de samme utfordringene, for slik å styrke deres evne til mestring og generelle livskvalitet. Derfor var det avsatt god tid til samtale, spørsmål og erfaringsutveksling i tilknytning til hvert foredrag. Vi hadde en større gruppesamling etter lørdagens innledningsforedrag. Foreldrene fordelte seg på fem ulike smågrupper og samtalte om temaet: «Dette er mitt liv». Gruppedeltagerne delte sine erfaringer, blant annet om hvordan man samtaler om sykdommen med barn og ungdom. Hvordan man kan håndtere dilemma i forbindelse med idrett, aktiviteter, skolegang og kameratskap barn og ungdom imellom ble også diskutert. Det var god tid til mer uformelle samtaler og slik mulighet for å utvide nettverket også utenom det formelle programmet. Soria Moria bidro med utmerket service og nydelige måltider. Foreldrene med JLNS barn (Jervell Lange

Nielsen syndrom), hadde i tillegg en egen samling hvor de blant annet diskuterte hvordan en kan legge opp et fremtidig kurs for denne gruppen. Ettersom det er ganske få i Norge som har denne genfeilen var det godt å få snakket med hverandre. Siden vi hadde svenske gjester på seminaret, ble også mulighetene for å etablere kontakt mellom JLNS familier på tvers av landegrensene diskutert.

Informasjon om arvegang

Vi startet med at genetiker Knut Erik Berge fra Oslo Universitetssykehus introduserte over temaet «Genetikk ved Lang QT-tid syndrom». Vi fikk formidlet informasjon om genetisk utredning, testing, og om arvegang ved LQTS. I den genetiske veiledningen legges det vekt på at anfall forbundet med LQTS i mange tilfeller kan forebygges. Det vil slik kunne være mulig å leve et godt liv selv om en har visshet om den risiko som kan være forbundet med LQTS.

Behandling og råd om livsførsel

I kardiolog Kristina Hermann Haugaas foredrag fikk vi vite mer om LQTS ut fra et medisinsk ståsted. Haugaa, også fra Oslo universitetssykehus, beskrev symptomer, diagnostisering av LQTS, samt behandling og råd om livsførsel. Foredraget ble ledsaget av en livlig diskusjon hvor foreldre stilte spørsmål og også beskrev sine erfaringer, blant annet om ulike typer betablokkbehandling, virkninger og bivirkninger.

Genetisk veiledning i Umeå

Vi hadde besøk fra Centrum för kardiovaskulär Genetik (CKG) ved Norrlands universitetssykehus i Umeå. Genetiker Peter Nyberg, genetisk veileder Katarina Englund og sykehusgenetiker Anna Norberg beskrev sine arbeidsmetoder ved CKG. Der samarbeides det på tvers av klinikkgrenser

om genetisk testing, veiledning og kardiologisk oppfølging av familier med arvelige hjertesykdommer.

I et «Familiemottak» for LQTS familier møtes flere generasjoner i samme familie samtidig til undersøkelser og individuell informasjon. To koordinatore planlegger og samordner familiemottagelsen, og sørger for frivillig og informert samtykke fra alle berørte parter i forkant av selve samlingen. Familiene møter et team av leger, genetikere, sykepleiere, genetiske veiledere, sosionomer og forskere. De får genetisk veiledning, råd om livsstil og tilbud om å ta prøver for genetisk analyse. Det vises alltid en powerpointspresentasjon om sykdommen, kontroller, behandling, arvelighet samt forskningsmedisinske spørsmål. Presentasjonen kan senere mailles i PDF-format til de som ønsker det. Det skrives også et familiebrev som gis til probanden (den første i familien som er undersøkt). Senere kan probanden spre brevet videre i familien. Virksomheten ved CKG startet opp i 2005, og de har til nå hatt 110 familier og til sammen snaut 800 familiemedlemmer i mottaket.

Våre gjester fra Umeå fortalte også om et forskningsprosjekt gjennomført ved CKG. I dette prosjektet ble det hos over 80 pasienter funnet en spesiell mutasjon (sykdomsanlegg) i et gen som forårsaker LQTS. Pasientene som hadde denne varianten av LQTS tilhørte samme slektstre. Slektsreet med denne genvarianten av LQTS, en Founder mutasjon kunne spores helt tilbake til 1600-tallet innenfor et avgrenset geografisk område i Nord-Sverige.

Hvordan familien påvirkes

Egil Halleland, familieterapeut ved Modum Bads kurs og kompetansesenter, Kildehuset, innledet om hvordan det kan påvirke fami-



MYE KOMPETANSE SAMLET PÅ SEMINAR: Innledere på seminaret om LQTS, fra venstre: Sykehusgenetiker Anna Norberg, fungerende prosjektleder Margrete Mangset, genetisk veileder Katarina Englund, spesialsykepleier Marte Aasen, genetiker Peter Nyberg, kardiolog Kristina Hermann Haugaa, familietераapeut Egil Hålleland og spesialsykepleier Susanne Wickman.

lien å leve i en utfordrende og annerledes familiesituasjon. Den enkelte families forutsetninger kan være ulik, og hva det gjør med familien er i høy grad avhengig av hva familien klarer å gjøre det til, hvilken hjelp de har behov for og hvilken hjelp de får. Gode mestringsstrategier er viktig, samt gode rutiner, å senke kravene, enkle gleder, korte tidsperspektiv, fast kontakt i hjelpeapparatet, å unngå småkonflikter og ikke minst å få tilstrekkelig med søvn.

Barn og søsken må bli sett

Det er også viktig å være oppmerksom på at barn og ungdom ofte tar svært mye hensyn til sine foreldre. Det er derfor nødvendig å være spesielt oppmerksom på at barna som har hjertefeilen, men også deres søsken, kan være spesielt sårbare som konsekvens av familiesituasjonen. I de viktige barne- og ungdomsårene hvor selvbildet formes er det viktig at de «blir sett» slik at deres selvfølelse ikke blir skadelidende. Psykolog Gry Stålsett fra Modum Bad innledet over dette temaet. Hun påpekte at personer som synes å ha høy selvtillit også kan ha sårbarhetspunkter og dermed lavt selvbilde og selvfølelse.

Utfordringer i skolehverdagen

Spesialpedagog Grete Djupvik Smedsrud, som er tjenesteleder for PP-tjenesten i Øvre Eiker kommune, innledet om utfordringer knyttet til skole og barnehage når man har et barn med spesielle behov. Hvordan kan man bidra til å gjøre skoledagen god når ens barn har spesielle utfordringer som ved LQTS? Å etablere en god relasjon mellom lærer og elev synes i denne sammenheng å være av avgjørende betydning.

Hvordan forstå og snakke om risiko

Margrete Mangset, sykepleier og forsker

ved Oslo Universitetssykehus, innledet om temaet: «Hvordan kommuniseres risiko for leg og lærd. Hvilken bagasje er god å ha med seg?» Et viktig poeng er at legfolk og eksperter ofte oppfatter risiko forskjellig, og da kan det lett oppstå misforståelser. Mens eksperter ofte har en analytisk og rasjonell tilnærming til risiko, og også snakker om risiko på gruppenivå, synes legfolks risikoopfatning å være subjektiv og individuell. Følelser synes å ha stor betydning i legfolks oppfatning og fortolkning av risiko, og kan for eksempel være påvirket av graden av tillit til den som gir informasjon. Å samtale om risiko ved LQTS kan være en spesiell utfordring, ikke minst fordi det kan være så vanskelig å fastslå hvor farlig det kan være for den enkelte pasient. Når leg og lærd samtaler om risiko ved LQTS, er det derfor viktig at man er seg bevisst faren for at man kan snakke forbi hverandre.

Det var en helt unik opplevelse å være tilstede på et seminar som dette. Her var det livlig diskusjon og erfaringsutveksling mellom engasjerte og kunnskapsrike foreldre og høyt kvalifiserte fagfolk og foredragsholdere med spisskompetanse på sitt felt. Det syntes å være en god erfaring for flere parter å møtes slik, på en helt annen arena enn det som kan komme til uttrykk gjennom formelle konsultasjoner på et legekontor. Vi kan se tilbake på et vellykket seminar på Soria Moria Hotell og konferansesenter, og vi håper å kunne planlegge lignende samlinger i fremtiden.

Aktuelle nettsteder

www.qtdrugs.org

Medisiner som bør unngås ved Lang QT-tid syndrom.

www.bhf.org.uk

(British Heart Foundation) Flere fine brosjyrer som kan lastes ned (søk på Long QT syndrome.)

www.sads.org

<http://tidsskriftet.no/pdf/pdf2011/975-7.pdf>

Artikkel som omhandler gentesting og opplysninger ved forsikringer

www.vll.se

Nettside CKG, Umeå

<https://www.vll.se/Sve/Lokalt/Nedladdningsboxar/Filer/Patientbrochur%20LQTS%20folder%20v7.pdf>

Pasientbrosjyre om LQTS som kan lastes ned

<https://vll.se/default.aspx?id=60861>

Artikkel om Founder mutasjonen som ble identifisert i Nord-Sverige

www.bufetat.no/hvamedoss/

«Hva med oss?» - kurs. Et samlivskurs for foreldre som har barn med nedsatt funksjonsevne, fysiske eller psykiske vansker eller kronisk sykdom.

www.familienettet.no

Bufetats nettsted for familier med barn som har nedsatt funksjonsevne eller kronisk sykdom

Du kan lese Kristina Haugaas artikkel om genetisk hjertefeil og Lang QT-tid syndrom på **www.ffhb.no** under diagnoser.



ALLE DELTAKERNE SAMLET
på baksiden av hotellet.