

Patient information.

Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC).

1. Det normale hjerte.

Hjertet er en specialiseret muskel som kontinuerligt og regelmæssigt trækker sig sammen og dermed pumper blodet rundt i kroppen. Hjertets evne til at pumpe skyldes et flow af elektriske impulser gennem hjertet. Disse elektriske impulser gentager sig selv i cykler, og hver cyklus svarer til ét hjerteslag.

2. Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC).

ARVC er en sygdom i hjertemuskulaturen (kardiomyopati). Den påvirker primært hjertets ventrikler og forårsager hjerterytmeforstyrrelser (arytmier). ARVC rammer primært hjertets højre ventrikel men kan også ramme den venstre ventrikel. Sygdommen kaldes arytmodig kardiomyopati, da hovedsymptomerne skyldes arytmier. ARVC kan også ramme atrieerne.

At have ARVC betyder, at der er et problem med molekylerne (proteinerne), som holder hjertemuskelcellerne sammen. Hos patienter med ARVC udvikler disse proteiner sig ikke tilstrækkeligt og kan derfor ikke holde hjertemuskelcellerne tæt sammen. Når det sker, skiller hjertemuskelcellerne sig fra hinanden, bliver svage og dør. Det område, hvor hjertemuskelcellerne dør, bliver efterfølgende inflammatorisk, og de tabte celler erstattes af arvæv og fedt. Det påvirker strukturen af hjertemuskulaturen, og ventrikelvæggen kan blive tynd og strukket ud. Dette giver to hovedproblemer;

a. De elektriske impulser gennem hjertet, som er ansvarlige for hjerterytmien, kan blive påvirket og dermed give arytmier

b. Ventriklernes tynde vægge kan ikke pumpe blod rundt som normalt

3. Forekomst og arvelighed.

ARVC er sjælden sammenlignet med andre typer kardiomyopatier. Omkring 1 for hver 2.000-5.000 personer har ARVC; dette er den estimerede forekomst af sygdommen.

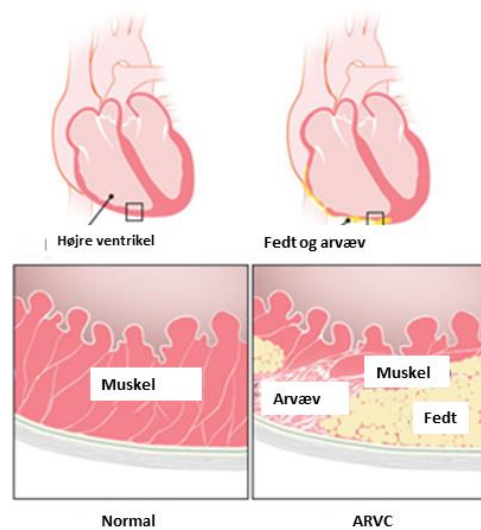


Figura 1. Kilde: Ted Rogers Centre for Heart Research

ARVC har ofte en genetisk årsag. Det betyder, at det ofte skyldes en defekt (mutation) i et gen, som kan nedarves i familier. Gener er de dele af vores DNA, som indeholder koder for specifikke molekyler (proteiner). ARVC skyldes en mutation i de gener, som indeholder koder for specifikke proteiner i hjertet. Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til ARVC. En mutation i blot ét af de to kopier af genet (fra faderen eller moderen) er tilstrækkeligt til at udvikle ARVC. Dette kaldes autosomal dominant arvegang, og en forælder som bærer et muteret gen har 50 % (1 ud af 2) sandsynlighed for at give det videre til hvert barn. Sandsynligheden for at barnet ikke arver det muterede gen er ligeledes 50 %. Nogle gange har ARVC autosomal recessiv arvegang. Det betyder, at der skal være mutationer i begge kopier af et gen (fra både faderen og moderen) for at udvikle ARVC. Hvorvidt ARVC er autosomal

dominant eller recessiv afhænger af genet og mutationen som er involveret. I nogle tilfælde kan en ny (de novo) mutation opstå i ægcellen, sædcellen eller i de tidlige fosterstadier. I disse tilfælde har barnets forældre hverken en genmutation eller ARVC, men barnet har ARVC og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.

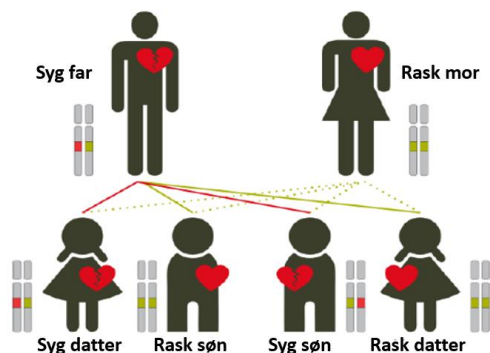


Figura 2. Autosomal dominant arvegang.

4. Symptomer.

ARVC kan forværres over tid. Symptomerne skyldes hjertets elektriske aktivitet såvel som hjertets struktur og evne til at pumpe lod rundt i kroppen. Unormale elektriske impulser ved ARVC kan udløse arytmier, som resulterer i hjertebanken (følelse af at hjertet slår for hurtigt), svimmelhed og besvimelser. En dårligere pumpefunktion særligt af hjertets højre ventrikel kan forårsage væskeophobning i kroppen og give hævede ankler, ben og mave samt åndenød.

5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til at diagnosticere ARVC er patientens egen sygehistorie og familiehistorik, en undersøgelse af hjertets rytme (elektrokardiogram, EKG), en ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiogram), en scanning af hjertet med magnetfelt (MR), en arbejdstest, en overvågning af hjerterytmen (Holter) og en elektrisk undersøgelse af hjertet (elektrofysiologisk undersøgelse, EPS).

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Dette er den simpleste undersøgelse. Små klistermærker (elektroder) sættes på brystkassen, arme og ben. De forbindes med ledninger til et EKG-apparat, som registrerer de

elektriske impulser i nogle sekunder svarende til nogle hjerteslag. Af og til er det nødvendigt med flere eller gentagne EKG'er.

5.2. Ekkokardiogram (ekko)

Ekkokardiografi benytter ultralydsbølger til at kigge på hjertets strukturer. Et ekkokardiogram kan opfange forskellige typer strukturelle ændringer i hjertet, for eksempel hjertemuskelsygdomme som ARVC og hjerteklapforandringer. Man kan desuden identificere områder med udtynding af hjertemuskulaturen.

5.3. MR (magnetisk resonans)

En MR scanning benytter et magnetfelt til at danne billeder af hjertet. Scanneren består af et stort rør med et bord i midten, som patienten bliver kørt ind i røret på. Undersøgelsen tager omkring en time. En MR scanning er utroligt god til at vise hjertets og blodkarrenes struktur, til at vise hjertemuskulaturens tilstand samt til at identificere eventuel arvævsdannelse (fibrose) i hjertet.

5.4. Arbejdstest (stresstest)

En arbejdstest er det samme som et EKG beskrevet ovenfor, men det optages før, under og efter fysisk aktivitet på et løbebånd eller en motionscykel. Det optager ændringer i de elektriske mønstre, som opstår i forbindelse med fysisk aktivitet.

5.5. Holter monitorering

Holter monitorering foregår med en lille elektronisk maskine, som kan bæres i et bælte om livet eller i en lomme. Fire til seks EKG-elektroder klistres på overkroppen. Det optager herefter alle hjertets elektriske impulser i 24-48 timer (eller endda op til 7 dage). Under optagelserne noteres alle aktiviteter i en dagbog.

5.6. Elektrofysiologisk undersøgelse (EPS)

Denne undersøgelse foregår ved at et langt tyndt rør (kateter) indføres gennem et blodkar til hjertet. Fra kateteret kan man sende elektriske signaler og stimulere hjertet til at slå med forskellige hastigheder. Dette kan optages, og man kan bruge undersøgelsen til at finde ud af hvor i hjertet arytmier opstår, og resultaterne kan bruges til at finde behandlingsmuligheder.

5.7. Genetisk undersøgelse

Hos lige under halvdelen af familierne med ARVC kan man finde en mutation i et af de gener, som kan give ARVC. Eftersom ikke alle gener, som kan medføre ARVC, er kendt, kan et negativt resultat ved genetisk undersøgelse (altså hvor der ikke findes en genmutation) ikke udelukke en arvelig årsag til ARVC.

6. Behandling.

Man kan ikke kurere ARVC, men der findes behandling, som kan kontrollere symptomer og nedsætte langtidsrisikoen. Behandlingen fokuserer på at optimere hjertets pumpeevne, kontrollere arytmier og sænke risikoen for livstruende arytmier (hjertestop). Hvis patienterne er i høj risiko for pludselig hjertedød (fx hvis de tidligere har overlevet et hjertestop), eller hvis symptomerne ikke kan kontrolleres med medicin, kan man vælge at indoperere en hjertestarter (internal cardioverter defibrillator, ICD-enhed). ICD-enheden overvåger hjertets elektriske aktivitet og kan genkende alvorlige arytmier. ICD-enheden kan programmeres specifikt til den enkelte patient. Den kan behandle alvorlige og hurtige arytmier ved at sende elektriske impulser eller give et elektrisk stød, og dermed genoprette normal hjerterytmie. En ICD-enhed består af to dele: batteriet (devicet) og den elektriske ledning, som overvåger hjertets elektriske aktivitet og kan give hjertet elektriske impulser eller stød. ICD-enhedens ledning kan placeres inde i det højre hjertekammer (gennem blodkar) eller lige under huden på et område af brystkassen, som ligger direkte over hjertet.

7. Livsstil og sport.

Der findes nogle generelle anbefalinger for patienter (og familier) med ARVC for at forebygge arytmier:

- a. Undgå anstrengende aktivitet – særligt intens konkurrencesport og tung vægtløftning
- b. Undgå sport - gælder for de fleste bærere af en mutation
- c. Regelmæssige opfølgninger for at følge ændringer i sygdommen

- d. Familiemedlemmer bør opfordres til at blive undersøgt

At blive diagnosticeret med ARVC og erkende muligheden for at videregive sygdommen til sine børn kan lede til bekymringer og mange spørgsmål. Patientvejledere, socialrådgivere og psykologer har erfaring med dette og kan være en hjælp at tale med for patient og pårørende.

8. Opfølgning.

Hjertelægen (kardiologen) vil bestemme hvor ofte opfølgning er nødvendig afhængig af symptomer, alder og behandling.

9. Familiescreening.

Hvis der findes en mutation i et gen hos en patient med ARVC, kan dennes familiemedlemmer henvises til klinisk og genetisk undersøgelse på en enhed for arvelige hjertesygdomme. Man starter med at undersøge 1. gradsslægtninge (forældre, søskende, børn). De familiemedlemmer, som har den samme genmutation, kaldes bærere af mutationen, og de vil blive fulgt af en kardiolog. De familiemedlemmer, som ikke har samme mutation, kan beroliges; de har ikke anlæg til sygdommen. Hvis der ikke findes en mutation i et gen hos en patient med ARVC, anbefales det at dennes 1. gradsslægtninge undersøges af en kardiolog.

ARVC udvikler sig som regel efter puberteten. Nogle børn udvikler dog symptomer på et tidligere tidspunkt. I Danmark anbefales det at undersøge unge fra 15-16 års alderen og tidligere end dette, hvis familiehistorikken tilsiger det.

10. ARVC og graviditet.

Før graviditet er det vigtigt at drøfte potentielle risici, eventuelt behov for ændringer i medicin og opfølgning under graviditeten.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

<https://guardheart.ern-net.eu>