

Patientinformation.

Hypertrofisk kardiomyopati

1. Det normale hjerte.

Hjertet er en specialiseret muskel som kontinuerligt og regelmæssigt trækker sig sammen og dermed pumper blod ud i kroppen og lungerne. Det har fire kamre – to øverst (atrier, forkamre) og to nederst (ventrikler, hovedkamre). 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. Hypertrofisk kardiomyopati.

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) er en sygdom i hjertemuskulaturen. At have HCM betyder at hjertemuskulaturen kan blive meget fortykket, hyppigst i det interventrikulære septum (området af hjertemuskulaturen mellem højre og venstre ventrikel). Hvor tyk muskulaturen er, og hvor meget af muskulaturen som er omfattet, varierer fra person til person. Venstre ventrikel er stort set altid ramt, og hos nogle personer bliver muskulaturen i højre ventrikel også fortykket. Hos nogle patienter gør fortykkelsen af hjertemuskulaturen, at udløbet af blod fra hjertet forhindres (obstruktion); dette benævnes hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati (HOCM). I et normalt hjerte ligger de celler, som hjertemuskulaturen består af, i glatte, lige linjer som vist på venstre del af figuren nedenfor. Hos patienter med HCM ligger cellerne derimod i uorganiserede lag (kendt som myokardiel disarray), som vist på højre del af figuren nedenfor.

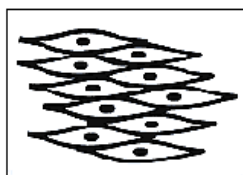


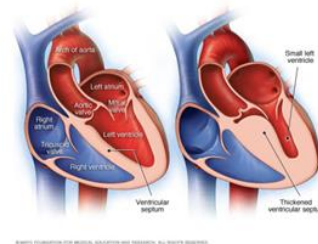
Figura 1A. Normal muskelstruktur



Figura 1B. Myokardiel disarray

Hjertemuskulaturen kan også blive tiltagende stiv, hvilket gør det svært for hjertet at pumpe blod rundt i kroppen.

Normal Hypertrofisk kardiomyopati

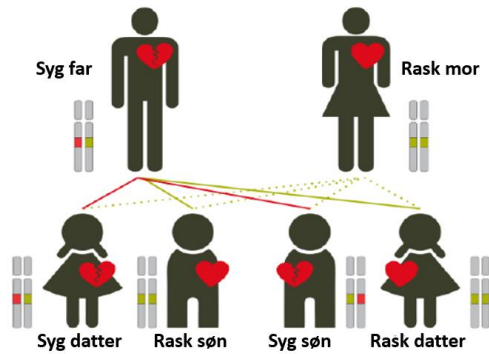


Kilde: med tilladelse fra Mayo Clinics

3. Forekomst og arvelighed.

Omkring 1 for hver 500 personer har HCM; det svarer til sygdommens forekomst. HCM har ofte en genetisk årsag. Det betyder at HCM skyldes en defekt (mutation) i et eller flere gener, som kan nedarves i familier.

Gener er de dele af vores DNA, som indeholder koder for molekyler (proteiner). HCM skyldes mutationer i gener, som koder for specifikke proteiner i hjertet. Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til HCM. En mutation i blot ét af de to kopier af generne (fra moderen eller faderen) er nok til at udvikle HCM. Dette kaldes autosomal dominant arvegang, og en forælder som bærer et muteret gen har 50 % (1 ud af 2) sandsynlighed for at videregive det muterede gen til hvert barn. Sandsynligheden for at et barn ikke arver det muterede gen er ligeledes 50 %. 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 HCM, men barnet har HCM og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.



Autosomal dominant arvegang

4. Symptomer.

De fleste patienter med HCM har ingen symptomer eller har en stabil tilstand gennem deres voksne liv. Få personer udvikler alvorlige symptomer og nogle oplever, at deres symptomer forværres over tid. Dette kan skyldes, at de udvikler arytmier (hjerterytmeforstyrrelser), eller at hjertemuskulaturen bliver tiltagende stiv som tiden går, hvilket gør det sværere for hjertet at pumpe blodet rundt. De hyppigste symptomer er åndenød (dyspnø), bryst smerter, hjertebanken (grundet arytmi), svimmelhed og besvimelser.

5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til at diagnosticere HCM er patientens egne sygehistorie og familiehistorik, en fysisk undersøgelse, en undersøgelse af hjerterytmen (elektrokardiogram, EKG), en ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiogram), en arbejdstest, en længere overvågning af hjerterytmen (Holter) og en scanning af hjertet med magnetfelt (MR).

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 hjertemuskel sygdomme som HCM og hjerteklapforandringer. Man kan desuden identificere områder med udtynding af hjertemuskulaturen.

5.3. 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.

5.4. 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 skal alle aktiviteter noteres i en dagbog.

5.5. MR

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.

5.6. Genetisk undersøgelse

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

6. Behandling.

Der findes ingen kur mod HCM, men behandling kan hjælpe med at kontrollere symptomer og mindske langtidsrisikoen. De fleste symptomer kan kontrolleres ved hjælp af medicin, fx betablokkere, calciumkanalblokkere, anti-arytmisk medicin og blodfortyndende medicin. Hvis patienterne har en høj risiko for pludselig død (fx hvis de tidligere har haft 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 under huden på et område af brystkassen, som ligger direkte over hjertet.

Et lille antal patienter med HCM med obstruktion kan fortsat have symptomer på trods af medicinering. Disse patienter kan have behov for yderligere behandling for at mindske deres symptomer og forbedre hjertemusklens funktion. Der er to hovedtyper behandling; myektomi og septal ablation med alkohol. Myektomi er en åben hjerteoperation, hvor dele af den fortykkede hjertemuskulatur, som forårsager obstruktionen, fjernes (det interventrikulære septum). Septal ablation foregår med indsprøjtning af små mængder alkohol med et kateter i de blodårer, som forsyner den fortykkede del af hjertet med blod (det interventrikulære septum). Alkohol ødelægger en del af den fortykkede hjertemuskulatur, som forårsager obstruktionen. Både myektomi og septal ablation vil gøre det nemmere for blodet at løbe ud af hjertet.

7. Livstil og sport.

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

- a. Undgå anstrengende aktivitet – særligt intens konkurrencesport og tung vægtløftning
- b. Regelmæssige opfølgninger til at følge ændringer i sygdommen
- c. Familiemedlemmer bør opfordres til at blive undersøgt

At blive diagnosticeret med HCM 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 nødvendigt afhængig af symptomer, alder og behandling.

9. Familiescreening.

Hvis der findes en mutation i et gen hos en patient med HCM, kan dennes familiemedlemmer henvises til klinisk og genetisk undersøgelse på en enhed for arvelige hjertesygdomme. I første omgang undersøges 1. gradsslægtninge (forældre, søskende og 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 genmutation, kan beroliges; de har ikke anlæg til sygdommen. Hvis der ikke findes en mutation i et gen hos en patient med HCM, anbefales det at dennes 1. ledsslægtninge undersøges af en kardiolog.

HCM udvikler sig som regel efter puberteten. Nogle børn udvikler dog symptomer tidligere. Derfor anbefales det at undersøge børn fra omkring 10-års alderen, og tidligere hvis sygdommen har manifesteret sig tidligere i livet hos et eller flere familiemedlemmer.

10. HCM og graviditet.

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



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