

Patientinformation

Arytmogen högerkammarkardiomyopati (ARVC)

1. Det normala hjärtat

Hjärtat är en muskel som kontraherar sig regelbundet och kontinuerligt pumpar blod till kroppen och lungorna. Hjärtat har fyra hålrum, två förmak och två kammare. Hjärtats pumpförmåga initieras av ett flöde av elektriska signaler genom hjärtat. Dessa elektriska signaler upprepar sig i cykler och varje cykel orsakar ett hjärtslag. Denna elektriska aktivitet i hjärtat kan mätas på ett elektrokardiogram (EKG). När den elektriska aktiviteten i hjärtat blir störd, uppstår en onormal hjärtrytm, s.k. arytm, som kan påverka hjärtats förmåga att pumpa normalt.

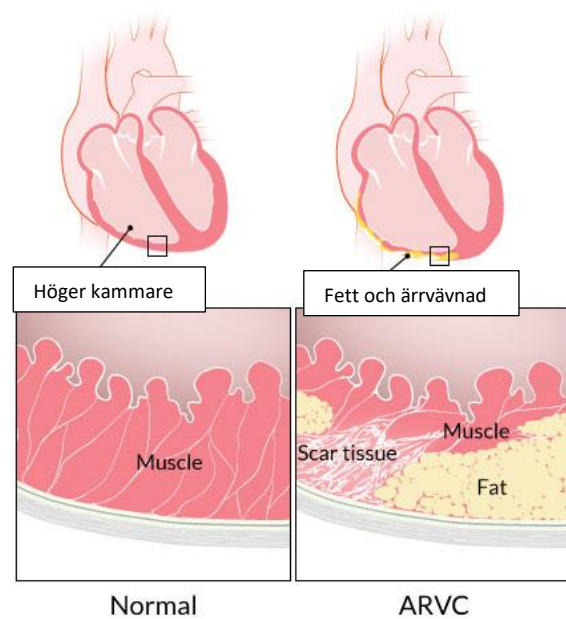
2. Arytmogen högerkammarkardiomyopati (ARVC)

ARVC är en sjukdom i hjärtmuskeln (kardiomyopati) som främst påverkar kamrarna i hjärtat och orsakar arytmier. ARVC påverkar främst höger kammare, men kan också påverka vänster kammare och kallas då ibland för arytmogen kardiomyopati. ARVC kan även påverka förmaken i hjärtat. Vid ARVC fungerar inte proteinerna som håller ihop hjärtmuskulcellerna normalt. Hos en patient med ARVC utvecklas dessa proteiner inte normalt, vilket leder till att hjärtmuskulcellerna blir åtskilda från varandra, därmed försvagas och dör. Området i hjärtat där muskelcellerna har dött blir inflammerat och de förlorade cellerna ersätts med ärrvävnad och fett. Detta påverkar strukturen i hjärtmuskeln och kammarväggen kan bli tunn och utsträckt, vilket leder till två huvudsakliga problem:

1. De elektriska signalerna genom hjärtat som är ansvariga för hjärtslagen kan påverkas och detta kan orsaka arytmier.
2. De tunna väggarna i hjärtats kammare är oförmögna att pumpa blod normalt.

3. Förekomst & ärftlighet

ARVC är sällsynt jämfört med vissa andra typer av kardiomyopatier. Ungefär 1 av 2000-5000 personer har ARVC; Detta är den uppskattade förekomsten av sjukdomen.

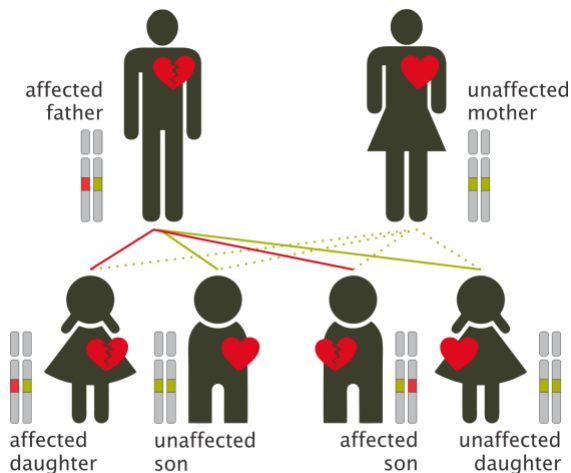


Source: Ted Rogers Centre for Heart Research

ARVC har ofta en genetisk orsak. Detta innebär att den orsakas av en avvikelse (en mutation) i en gen som kan föras vidare i familjer. En gen är en del av vårt DNA som innehåller en kod för att tillverka en molekyl (ett protein). ARVC orsakas av en avvikelse i de gener som innehåller koder för specifika proteiner i hjärtat. Vårt DNA innehåller tusentals gener, alltid i två kopior- en från mamma och en från pappa. Det räcker med en avvikelse i en av de gener som kan kopplas till ARVC för att man ska ha risk att utveckla sjukdomen. Detta nedärvningsmönster kallas autosomt dominant och det innebär att om en förälder bär på ett anlag för ARVC har varje barn, oavsett kön 50% sannolikhet att ärva anlaget. Sannolikheten att ett barn inte kommer att ärva den avvikande genen är också 50%. Ibland kan ARVC nedärvas som en autosomt recessiv sjukdom. Detta innebär att det krävs två avvikelser, på båda kopiorna av en gen



(från både far och mor) för att utveckla ARVC. Om ARVC är en autosomt dominant sjukdom eller autosomt recessiv sjukdom beror på vilka gener och genetiska avvikelser som är inblandade. I vissa fall kan en ny (de Novo) avvikelse bildas i ägg- eller spermiecellerna eller i ett embryo. I dessa fall har barnets föräldrar inte den genetiska avvikelsen och ARVC, men barnet har ARVC och kan föra den avvikande genen vidare till sina egna barn.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Autosomt dominant nedärvning

4. Symtom

ARVC kan förvärras med tiden. Symtomen beror på den elektriska aktiviteten i hjärtat samt på strukturella förändringar i hjärtat och hur väl hjärtmuskeln pumpar. Onormal elektrisk aktivitet i hjärtat vid ARVC kan orsaka arytmier som resulterar i hjärtklappning (känsla av att ditt hjärta slår för fort), yrsel, svimning och i värsta fall plötslig död. En minskad förmåga hos hjärtmuskeln (särskilt höger kammare) att pumpa blod kan leda till svullna fotleder, ben och buk samt andfåddhet.

5. Diagnos

De vanligaste verktygen vid diagnostiken av ARVC är patientens sjuk- och familjehistoria, läkarundersökning, EKG, ultraljudsundersökning av hjärtat, arbets-EKG, dygnsmonitorering av hjartrytmen (Holter-EKG), magnetröntgen (MRI), och invasiv elektrofysiologisk undersökning (Se nedan).

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Detta är den mest grundläggande undersökningen. Små elektroder sätts på bröstet, armar och ben. Dessa kopplas till en EKG-maskin, som registrerar den elektriska aktiviteten under några sekunder och hjärtslag. Ibland behövs upprepade EKG-undersökningar.

5.2. Ekokardiografi (ultraljud)

Ekokardiografi använder ultraljudsvågor för att titta på strukturer i hjärtat. Undersökningen kan upptäcka olika typer av strukturella förändringar i hjärtat, till exempel hjärtmuskelsjukdomar som ARVC och avvikelser i hjärtats klaffar. Områden med uttunning av hjärtmuskeln kan också identifieras.

5.3. MRI (magnetkameraundersökning)

Vid MRI-undersökning används ett magnetfält för att skapa bilder av hjärtat. Själva magnetkameran består av ett stort rör (tunnel) med ett bord i mitten, vilket gör att patienten kan glida in i tunneln. Undersökningen tar ungefär en timme. MRI är mycket bra på att visa strukturen i hjärta och blodkärl för att bedöma hjärtmuskels kondition och identifiera eventuell ärrbildning (fibros) i hjärtat.

5.4 Arbets-EKG (stress test)

Vid arbets-EKG används samma EKG som beskrivits ovan, men EKG registreras före, under och efter fysisk ansträngning på en motionscykel eller ett löpband. Testet registrerar eventuella förändringar i hjärtats elektriska system som kan uppstå vid fysisk ansträngning.

5.5. Holter-monitoring

Holter-övervakning görs med en liten apparat som kan bäras på ett bälte runt midjan. Fyra eller sex EKG-elektroder tejpas på bröstet och från dessa registreras den elektriska aktiviteten i hjärtat under 24-48 timmar, eller upp till sju dagar. Under övervakningen skall alla aktiviteter och eventuella hjärtklappningar/svimningar noteras i en "dagbok".

5.6. Invasiv elektrofysiologisk undersökning (PES)

Via blodkärl kan elektriska ledningar som kallas kateter föras upp till hjärtat. Elektriska signaler sänds genom katetern till hjärtat för att få hjärtat att slå i olika hastigheter och därmed provocera fram arytmier. Vid undersökningen bedömer man varifrån i hjärtat en arytm kommer och detta används ibland för att välja mellan olika behandlingsalternativ.



5.7. Genetisk testning (DNA-analys)

Ett gentest kan bekräfta ärftlig sjukdom om man i DNA-provet hittar en sjukdomsorsakande avvikelse. Ärftlig orsak kan dock inte uteslutas om provet är negativt, då alla gener som kan orsaka ARVC inte är kända.

6. Behandling

Även om ARVC inte kan botas så finns behandling som kan lindra symptomen och minska den långsiktiga risken. Behandlingen fokuserar på att förbättra hjärtats pumpförmåga och minska risken för livshotande arytmier (hjärtstillestånd). Men om en patient löper hög risk för livshotande arytmier (t.ex. efter ett tidigare hjärtstillestånd) eller om symptomen inte kan kontrolleras med medicinering, kan en intern hjärtdefibrillator (ICD) övervägas. ICD:n övervakar hela tiden hjärtats elektriska aktivitet och kan upptäcka allvarliga arytmier. Den kan programmeras specifikt för varje enskild patient. ICD:n kan behandla svåra och snabba arytmier genom att skicka elektriska impulser eller ge en elektrisk chock och därmed få hjärtat att slå i en normal hjartrytm. En ICD består av två delar; ett batteri och en eller två elektriska ledningar som övervakar hjartrytmen och skickar elektriska impulser eller en elektrisk chock till hjärtat. Batteriet (dosan) placeras under huden, ofta till vänster på bröstkorgen nedanför nyckelbenet. Ledningarna går via blodkärlen till hjärtats högra kammare och ev. till höger förmak.

7. Livsstilsråd & idrottsaktivitet

Viktiga råd till personer med ARVC för att förebygga arytmier:

- undvik ansträngande fysisk aktivitet - särskilt intensiv sådan, tävlingsidrott och tung styrketräning;
- undvikande av intensiv idrott är viktigt för de flesta anlagsbärare;
- regelbundna medicinska kontroller för att upptäcka eventuella förändringar av sjukdomen
- uppmuntra anhöriga att genomgå undersökning.

En ARVC-diagnos som medför en risk att överföra sjukdomen till sina barn kan leda till ångest och många andra frågor. Genetiska vägledare, kuratorer

eller psykologer har erfarenhet av detta och kan vara till hjälp för patienten och familjemedlemmar.

8. Uppföljning

Uppföljning hos hjärtläkare görs med hänsyn till symtom, ålder och behandling.

9. Familjeutredning

Om en sjukdomsorsakande avvikelse i en gen hittas hos en patient med ARVC (*Se genetisk testning*) kan förstagradssläktingar (föräldrar, syskon och barn) erbjudas genetisk testning vid en klinik med erfarenhet av ärftliga hjärtsjukdomar (kardiogenetisk mottagning). Familjemedlemmar där samma genetiska avvikelse hittas kallas anlagsbärare och kommer att följas upp av hjärtläkare. Familjemedlemmar som inte bär på den genetiska avvikelsen löper heller inte risk att utveckla sjukdomen. Om man inte kan identifiera någon genetisk avvikelse hos en patient med ARVC, så rekommenderas familjemedlemmar (föstagradssläktingar) att göra undersökningar av hjärtat hos en hjärtläkare. ARVC utvecklas vanligen efter puberteten, men ibland kan barn ha symtom vid en tidigare ålder. Därför rekommenderas att barn bör undersökas från tio års ålder.

10. ARVC och graviditet

Det är viktigt att redan innan graviditet diskutera potentiella risker med detta, eventuella medicinändringar och vilken mödravård som behövs under graviditeten.

