

Patientinformation

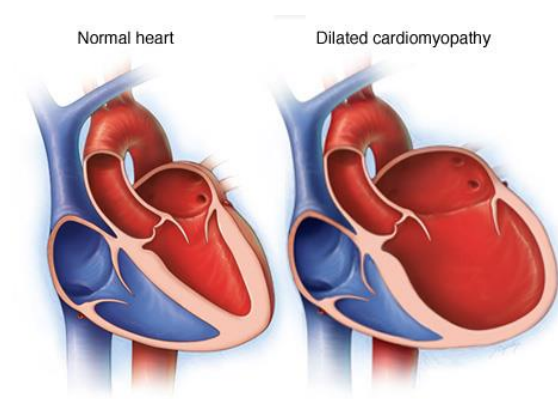
Dilaterad kardiomyopati

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.

2. Dilaterad kardiomyopati

Dilaterad kardiomyopati (DCM) är en sjukdom i hjärtmuskeln. När man har DCM innebär det att vänster hjärtkammare (eller ibland båda kamrarna) i hjärtat blir vidgade (dvs. dilaterade). När detta händer kan hjärtat inte längre pumpa blod effektivt till kroppen och lungorna. Bristande pumpförmåga kan leda till ansamling av vätska i lungorna, fotleder, buk och andra organ samt en känsla av andfåddhet. Denna samling av symptom är kända som hjärtsvikt. I de flesta fall utvecklas DCM långsamt, så hjärtat kan vara ganska allvarligt påverkat innan en patient blir diagnostiserad. I vissa fall kan det också finnas ett läckage i en av hjärtats klaffar, den s.k. mitralklaffen. Detta innebär att en del av blodflödet går i fel riktning genom mitralklaffen, dvs från vänster kammare till vänster förmak.



Source: with permission from Mayo Clinics

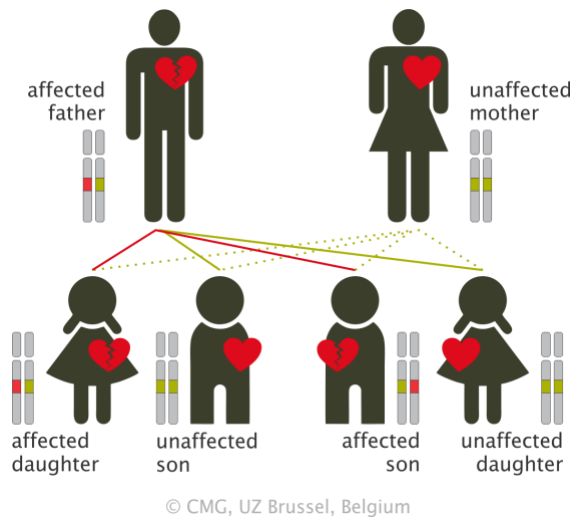
3. Förekomst & ärftlighet

Det är oklart hur många personer som har DCM, dvs den exakta förekomsten av DCM är okänd. Majoriteten av patienterna med DCM har en icke-genetisk orsak, som kranskärslssjukdom, högt blodtryck, virusinfektioner, sjukdomar i immunförsvaret, exponering för toxiner (t.ex. alkohol eller vissa läkemedel) eller graviditet. Det är okänt i vilken utsträckning en kardiomyopati på grund av icke-genetiska orsaker utvecklas under påverkan av en genetisk predisposition.

I cirka 30% (1 av 3) av DCM-fallen finns det en tydlig familjehistoria för DCM och en genetisk orsak. Detta innebär att i dessa fall orsakas DCM av en avvikelse i en eller flera gener som kan föras vidare i familjer.

En gen är en del av vårt DNA som innehåller en kod för att göra en molekyl (ett protein). DCM orsakas av en avvikelse i de gener som innehåller koder för specifika molekyler (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 kopia av de gener som kan kopplas till DCM för att man ska ha risk att utveckla sjukdomen. Detta kallas en autosomt dominant nedärvning och en förälder som bär på en genetisk avvikelse har 50% (1 av 2) sannolikhet att föra den vidare till varje barn. Sannolikheten att ett barn inte kommer att ärva den genetiska avvikelsen är också 50%.





Autosomalt dominant nedärvning

I vissa fall kan en ny (de Novo) genetisk avvikelse förekomma i ägg- eller spermiecellerna eller i ett embryo. I dessa fall har barnets föräldrar inte den genetiska avvikelsen och DCM, men barnet har DCM och kan föra den genetiska avvikelsen vidare till sina egna barn.

4. Symtom

Personer som har DCM kan förbli symtomfria. Vissa patienter kommer att ha några få symtom men en del kan utveckla problem som behöver komplicerad medicinsk behandling.

Om patienter med DCM lider av symtom kan dessa ofta kontrolleras med medicinering eller andra behandlingar. Symtomen vid DCM är snarlika de vid hjärtsvikt. Hjärtsvikt är en term som används för att beskriva en samling av symtom som kan uppträda när hjärtmuskeln blir mindre effektiv på att pumpa blod till kroppen. Symtomen vid hjärtsvikt inkluderar: Andnöd, svullnad av fötter, fotleder och buk, trötthet och även hjärtklappning på grund av rytmrubbningar (en onormal hjärtrytm). Vissa rytmrubbningar kan även leda till plötslig död; Detta gäller särskilt för patienter hos vilka hjärtats pumpförmåga är kraftigt minskad.

5. Diagnos

De vanligaste hjälpmedlen för att ställa diagnosen DCM är patientens medicinska bakgrund och familjehistoria, fysisk undersökning, elektrisk registrering (EKG), ultraljudsundersökning av hjärtat (ekokardiografi), långtidsregistrering av EKG

(Holter), magnetkameraundersökning (MRI) (Se *nedan*) och blodprov (t.ex. njurfunktion, natrium kalium, och NT-proBNP som är ett protein som släpps ut i blodet av hjärtat när hjärtsvikt inträffar).

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 hjärtats elektriska aktivitet 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 DCM och avvikelser i hjärtats klaffar. Områden med uttunning av hjärtmuskeln kan också identifieras.

5.3. 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.

5.4. 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 hjärtmuskelnns kondition och identifiera eventuell ärrbildning (fibros) i hjärtat.

5.5. 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 arytmi kommer och detta används ibland för att välja mellan olika behandlingsalternativ.

5.6. Genetisk testning (DNA-analys)

I cirka 30-40% av DCM-familjerna kan man hitta en genetisk förändring i någon av de gener som kan orsaka DCM. Eftersom alla gener som kan orsaka DCM inte är kända, kan ett negativt resultat av ett



genetiskt test (dvs. när ingen genetisk avvikelse hittas) inte utesluta en ärftlig orsak till DCM.

6. Behandling

Även om DCM inte kan botas så finns behandling som kan lindra symptomen och minska den långsiktiga risken. Behandlingen beror på symtom och (om tillgängligt) den specifika genetiska orsaken. Om patienten löper hög risk för plötslig död (t.ex. efter ett tidigare hjärtstillestånd) eller om symtomen inte kan kontrolleras med medicinering, kan en intern hjärtdefibrillator (ICD) övervägas. En ICD kan korrigera de flesta livshotande rytmrubbningar.

7. Livsstilsråd & idrottsaktivitet

Viktiga råd till personer med DCM för att förebygga arymier:

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

En DCM-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 genetisk avvikelse identifieras hos en patient med DCM (*Se genetisk testning*), bör förstegradssläktingar till denna patient (mor, far, bröder, systrar, barn) erbjudas genetisk vägledning och gentest vid en specialiserad kardiogenetisk mottagning. Familjemedlemmar hos vilka samma

genetiska avvikelse hittas, kallas anlagsbärare och kommer att följas av en kardiolog. Familjemedlemmar hos vilka avvikelsen inte hittas löper heller inte risk att utveckla sjukdomen. Om man inte kan identifiera någon genetisk avvikelse hos en patient med DCM, så rekommenderas familjemedlemmar (förstegradssläktingar) att göra undersökningar av hjärtat hos en hjärtläkare. DCM utvecklas vanligtvis efter puberteten. Dock kan vissa barn ha symtom på sjukdom vid tidigare ålder. Därför rekommenderas barn att undersökas från tio års ålder.

10. DCM och graviditet

Innan du blir gravid är det viktigt att diskutera eventuella risker, eventuella förändringar i medicinering och uppföljning under graviditeten.

