

Patientinformation

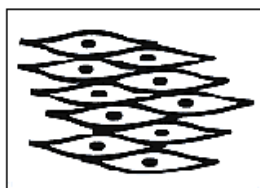
Hypertrofisk kardiomyopati

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. Hypertrofisk kardiomyopati

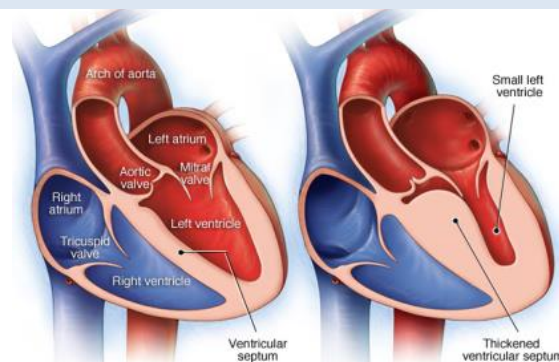
Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) är en sjukdom i hjärtmuskeln. När man har HCM innebär det att hjärtmuskeln kan bli överdrivet tjock, oftast i en del som kallas interventrikulära septum (dvs. en del av hjärtmuskeln mellan vänster och höger kammare). Hur tjock muskeln är, och hur mycket av muskeln som påverkas, kan variera från person till person. Den vänstra kammaren är nästan alltid påverkad och hos vissa individer blir också muskeln i höger kammare förtjockad. Hos vissa patienter orsakar förtjockningen av hjärtmuskeln ett hinder för blodflödet (obstruktion) ut ur hjärtat; i denna situation används termen hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati (HOCM). I ett normalt hjärta ligger cellerna som utgör hjärtmuskeln i släta, raka linjer, som visas i den vänstra bilden nedan. I motsats, hos patienter med HCM ligger cellerna i oorganiserade lager (kallas "myocardial disarray"), som visas i den högra bilden nedan. Hjärtmuskeln kan också med tiden bli progressivt styvare, vilket gör det svårare för hjärtat att pumpa blod.



Normal Muscle Structure



Myocardial Disarray



Source: with permission from Mayo Clinics

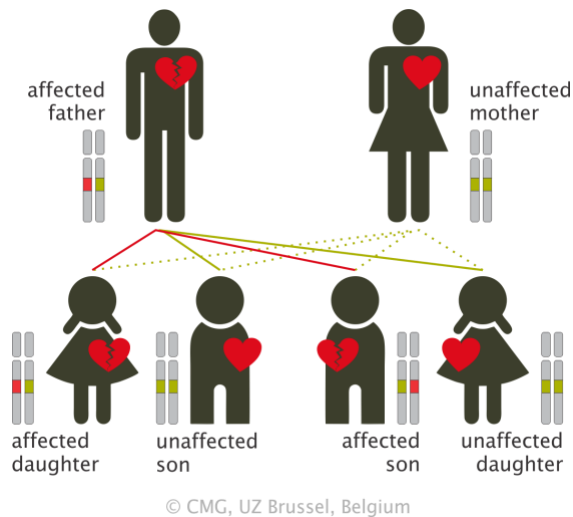
3. Förekomst & ärftlighet

Omkring 1 av 500 personer har HCM; detta är den uppskattade förekomsten av sjukdomen. HCM har ofta en genetisk orsak. Detta innebär att den orsakas av en avvikelse i en gen 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). HCM 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 HCM 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 %.

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 HCM, men barnet har HCM och kan föra den genetiska avvikelsen vidare till sina egna barn.





Autosomalt dominant nedärvning

4. Symtom

De flesta människor med HCM har inga symtom, eller har ett stabilt tillstånd under hela vuxenlivet. Några individer utvecklar allvarliga symtom och vissa upplever att deras symtom förvärras med tiden. Detta kan bero på att de utvecklar rytmrubbningar (onormal hjärtrytm) eller för att deras hjärtmuskeln blir successivt styvare vilket gör det svårare för hjärtat att pumpa. De vanligaste symtomen är andnöd (dyspné), bröstsmärtor, hjärtklappning (på grund av rytmrubbningar), yrsel och svimningar.

5. Diagnos

De vanligaste hjälpmedlen för att ställa diagnosen HCM är patientens medicinska bakgrund och familjehistoria, fysisk undersökning, elektrisk registrering (EKG), ultraljudsundersökning av hjärtat (ekokardiografi), arbetsprov, långtidsregistrering av EKG (Holter) och magnetkameraundersökning (MRI) (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 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 HCM 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. Holter-monitorering (långtids-EKG)

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".

5.5. 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 hjärtmuskeln's kondition och identifiera eventuell ärrbildning (fibros) i hjärtat.

5.6. Genetisk testning (DNA-analys)

I över hälften av HCM-familjerna kan man hitta en genetisk förändring i någon av de gener som kan orsaka HCM. Eftersom alla gener som kan orsaka HCM inte är kända, kan ett negativt resultat av ett genetiskt test (dvs. när ingen genetisk avvikelse hittas) inte utesluta en ärftlig orsak till HCM.

6. Behandling

Även om HCM inte kan botas så finns behandling som kan lindra symtomen och minska den långsiktiga risken. De flesta symtom kan kontrolleras med hjälp av mediciner, såsom betablockerare, kalciumkanalblockerare, anti-arytmiska och blodförtunnande läkemedel. Om en patient löper hög risk för livshotande arytmier (t.ex. efter ett tidigare hjärtstillestånd) eller om symtomen 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 hjärtrytm. En ICD består av två delar; ett batteri och en eller två elektriska ledningar som övervakar hjärtrytmen och skickar elektriska impulser eller en elektrisk chock till hjärtat. Batteriet (dosan) placeras under huden, ofta till vänster på bröstkorgen nedanför nyckelbenet. Ledningen går via blodkärlen till hjärtats högra kammare eller under huden i ett område av bröstet överliggande hjärtat.

Ett litet antal individer som har HCM med obstruktion (HOCM) kommer fortfarande att ha symtom trots medicinering. Dessa individer kan behöva ytterligare behandling för att minska symtomen och förbättra hjärtmuskelfunktionen. Det finns två huvudsakliga typer av behandling: Myektomi eller septal alkoholablation. Myektomi är ett ingrepp då man vid öppen hjärtkirurgi avlägsnar en del av den förtjockade delen av hjärtmuskeln som orsakar obstruktionen (dvs. en del av interventrikulära septum). Vid septal alkoholablation ger man en injektion av en liten mängd alkohol genom en kateter i ett blodkärl (kranskärl) som försörjer den förtjockade delen av hjärtat med blod (dvs. interventrikulära septum). Alkohol skadar en del av den förtjockade hjärtmuskeln som orsakar obstruktionen. Både myektomi och septal alkoholablation underlättar blodflödet ut ur hjärtat.

7. Livsstilsråd & idrottsaktivitet

Viktiga råd till personer med HCM 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 HCM-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 hänsynstagande till symtom, ålder och behandling.

9. Familjeutredning

Om man har hittat en sjukdomsorsakande genetisk avvikelse i en gen hos en patient med HCM (Se *genetisk testning*), så kan förstegradssläktingar (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 inte risk att utveckla sjukdomen och behöver inte kontrolleras. Om man inte kan identifiera någon genetisk avvikelse hos en patient med HCM, så rekommenderas familjemedlemmar (förstegradssläktingar) att göra regelbundna undersökningar av hjärtat hos en hjärtläkare. HCM utvecklas vanligtvis efter puberteten. Vissa barn har dock symtom på sjukdomen vid en tidigare ålder. Därför rekommenderas att barn bör undersökas från tio års ålder och ännu tidigare om sjukdomen har manifesterats tidigare i livet hos familjemedlemmar.

10. HCM och graviditet

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





European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases

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

