

Patient information.

Dilateret kardiomyopati (DCM).

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. Dilateret kardiomyopati.

Dilateret kardiomyopati (DCM) er en sygdom i hjertemuskulaturen. At have DCM betyder at hjertets venstre ventrikel (af og til begge) bliver dilateret (forstørret). Når det sker, kan hjertet ikke længere pumpe blodet effektivt rundt i kroppen og lungerne. Det kan medføre, at væske ophober sig i lunger, ankler, om maven og i andre organer, og man kan få åndenød. Denne sammensætning af symptomer kendes som hjertesvigt. I de fleste tilfælde udvikler DCM sig langsomt, og hjertet kan være alvorligt påvirket før patienten bliver diagnosticeret. I nogle tilfælde kan der også være tilbageløb over mitralklappen. Det betyder at noget af blodet løber den forkerte vej gennem mitralklappen, det vil sige fra venstre ventrikel til venstre atrium.

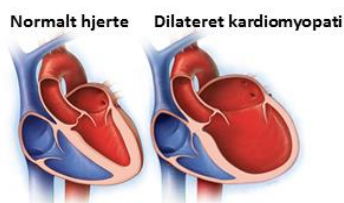


Figura 1. Kilde: med tilladelse fra Mayo clinics.

3. Forekomst og arvelighed.

Det er uklart hvor mange personer som lider af DCM; forekomsten af sygdommen er derfor ukendt. Størstedelen af patienterne har en ikke-

arvelig årsag såsom sygdom i hjertets kranspulsårer, forhøjet blodtryk, virusinfektion, autoimmun sygdom, eksposition for giftstoffer (fx alkohol eller visse stoffer/lægemidler) eller graviditet. Det er uklart til en hvilken grad kardiomyopati af ikke-arvelige årsager udvikles under indflydelse af genetisk prædisposition.

Hos omkring 30 % (1 ud af 3) af DCM tilfældene er der en klar familiehistorik med DCM og en genetisk årsag. I de tilfælde skyldes DCM en defekt (mutation) i et eller flere gener, som kan nedarves i familien. Gener er de dele af vores DNA, som indeholder koder for specifikke molekyler (proteiner). DCM skyldes en mutation i de gener, som indeholder koder til specifikke proteiner i hjertet. Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til DCM. En mutation i blot ét af disse gener (fra faderen eller moderen) er nok til at udvikle DCM. Dette kaldes autosomal dominant arvegang, og en forælder som bærer et muteret gen har 50 % (1 af 2) sandsynlighed for at videregive det 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 DCM, men barnet har DCM og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.

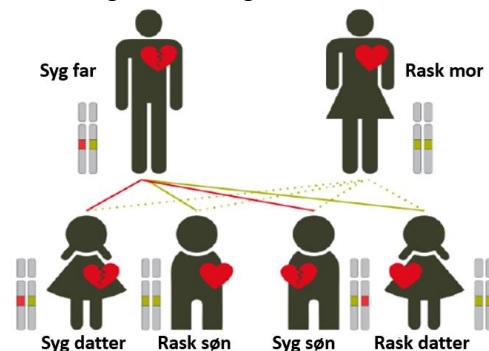


Figura 2. Autosomal dominant arvegang.

4. Symptomer.

Patienter med DCM kan være uden symptomer. Nogle patienter har få symptomer, og andre kan udvikle problemer med behov for kompleks

behandling.

Hvis patienter med DCM har symptomer kan disse ofte kontrolleres med medicin eller anden behandling. Symptomerne ved DCM svarer til symptomerne ved hjertesvigt. Hjertesvigt er en term brugt til at beskrive en gruppe symptomer, som kan opstå når hjertemusklens pumper blodet mindre effektivt rundt i kroppen. Symptomerne på hjertesvigt inkluderer åndenød, hævelse af fødder, ankler, mave og lænd, træthed og hjertebanken grundet arytmi (uregelmæssig hjerterytme). Nogle arytmier kan endog lede til pludselig død; dette er særligt tilfældet for patienter med svært nedsat hjertepumpefunktion.

5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til at diagnosticere DCM er patientens egen sygehistorie og familiehistorik, en fysisk undersøgelse, en undersøgelse af hjertets rytme (elektrokardiogram, EKG), en ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiogram), en arbejdstest, en overvågning af hjerterytmen (Holter), en scanning af hjertet med magnetfelt og blodprøver (fx nyrefunktion, natrium, kalium og NT-proBNP, som er et protein der frigives fra hjertet til blodet ved hjertesvigt).

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 DCM 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

I omkring 30-40 % af familierne med DCM kan man finde en genmutation i et af de gener, som kan give DCM. Eftersom ikke alle gener, som kan medføre DCM, er kendt, kan et negativt resultat ved genetisk undersøgelse (altså hvor der ikke findes en genmutation) ikke udelukke en arvelig årsag til DCM.

6. Behandling.

Selvom der ikke findes en kur for DCM, kan behandling hjælpe til at kontrollere sygdommens symptomer og nedsætte langtidsrisikoen. Behandlingen afhænger af symptomer og (hvis kendt) den specifikke genmutation. Hvis patienten er i høj risiko for pludselig død (fx efter tidligere hjertestop), eller hvis symptomerne ikke kan kontrolleres med medicin, kan man vælge at indoperere en hjertestarter (intern cardioverter defibrillator, ICD-enhed). En ICD-enhed kan korrigere de fleste livstruende arytmier.

7. Livsstil og sport.

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

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

At blive diagnosticeret med DCM 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 DCM (se under genetisk undersøgelse), kan dennes familiemedlemmer henvises til klinisk og genetisk undersøgelse på en enhed for arvelige hjertesygdomme. Man starter med at undersøge 1. gradsslægtninge

(forældre, søskende og børn). De familiemedlemmer, som har samme genmutation, kaldes bærere af mutationen, og de vil blive fulgt af en kardiolog. De familiemedlemmer, som ikke har genmutationen, kan beroliges; de har ikke anlæg for sygdommen. Hvis der ikke findes en mutation i et gen hos en patient med DCM, anbefales det at dennes 1. gradsslægtninge undersøges af en kardiolog.

DCM udvikler sig som regel efter puberteten. Nogle børn udvikler dog symptomer på et tidligere tidspunkt. Derfor anbefales det at undersøge børn fra 10-års alderen.

10. DCM 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>