

# Patientinformation

## Dilateret kardiomyopati (DCM)

Dansk Cardiologisk Selskabs Arbejdsgruppe for Arvelige Hjertesygdomme, juli 2018

# Indholdsfortegnelse

## Kapitel 1. Det normale hjerte

Hjertemuskelsygdomme (kardiomyopier)

## Kapitel 2. Hvad er dilateret kardiomyopati?

Hvad er årsagen til dilateret kardiomyopati?

- Arvelige forhold

Øvrige årsager til ikke-arvelig DCM

- Virusinfektioner
- Auto-immun sygdom
- Giftstoffer og medicin
- Graviditet

## Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

- Åndenød
- Hævelse af ankler og øget maveomfang
- Træthed
- Hjertebanken
- Brystsmerter
- Advarselssymptomer

## Kapitel 4. Komplikationer til DCM

- Blodpropper
- Hjerteklapsygdom/mislyd ved hjertet

## Kapitel 5. Hvordan stiller man diagnosen?

## Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Medicinsk behandling

- ACE-hæmmere, AT2-blokker, og AT2-blokker/nepriylsin-hæmmer
- Beta-blokkere
- Vanddrivende
- Medicin mod hjerterytmeforstyrrelser
- Blodfortyndende medicin
- Influenzavaccination

Ikke-medicinsk behandling

- Pacemakerbehandling
- Radiofrekvensablation (RFA) for hjerterytmeforstyrrelser
- Hjertetransplantation og pumpebehandling

## Kapitel 7. Hvordan lever jeg med DCM?

- Motion
- Vægt og diæt
- Alkohol og tobak
- Sex

- Kørekort
- Arbejde
- Hvad med graviditet og fødsel hvis man har DCM?

## Kapitel 8. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentest og børn?

- Familieudredning
- Arvelige former for DCM
- Genetisk undersøgelse
- Genetisk testning af børn
- Hvad med at få børn?
- Hvad med forsikring?

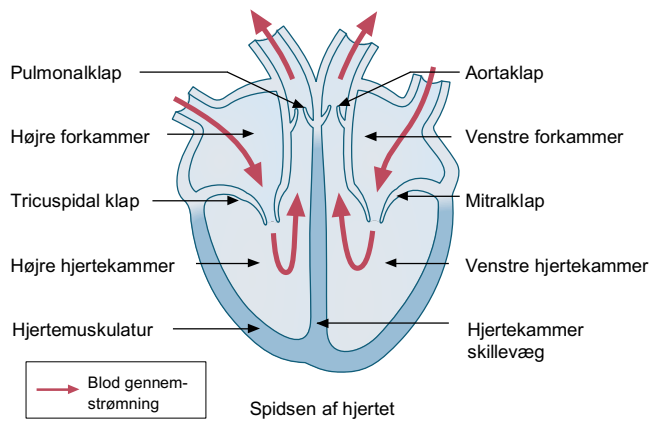
# Kapitel 1. Det normale hjerte

For bedre at forstå forandringerne i forbindelse med hjertesygdomme, er det nyttigt at kende hjertets normale form og funktion.

Hjertets vægge består af specialiseret muskelvæv, kaldet myokardiet (figur 1). I princippet består hjertet af to serieforbundne pumper, som pumper blod ud i henholdsvis lunge- og system (krops)-kredsløbet.

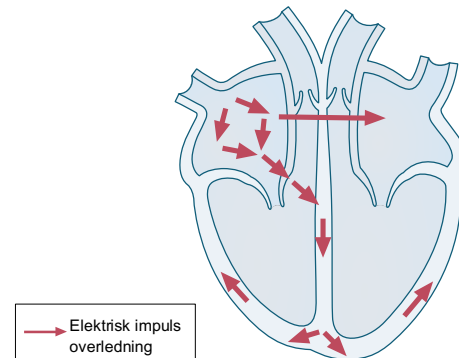
**Figur 1.** Det normale hjerte med hjertekamre, klapper og blodets strømningsretning.

## Normalt hjerte



Hjertets pumpehastighed (= pulsen) styres af et specialiseret elektrisk system, som stimulerer muskelcellerne til at trække sig sammen på en nøje afstemt måde (figur 2).

**Figur 2.** Det normale hjertes elektriske system.



## Hjertemuskel sygdomme (kardiomyopier)

Kardiomyopier er en gruppe hjertesygdomme som kendetegnes ved, at hjertemusklens struktur og funktion er forandret. Sygdommene forekommer ofte i familier og kan dermed være arvelige. Traditionelt inddeler man tilstandene i 4 forskellige undertyper:

- Hypertrofisk kardiomyopati (HCM): Hjertesygdom med fortykkelse af hjertemusklen
- Dilateret kardiomyopati (DCM): Hjertesygdom med forstørrelse af venstre hovedkammer og nedsat pumpefunktion
- Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC/ARVD): Hjertesygdom som kan være ledsaget af hjerterytmeforstyrrelser
- Restriktiv kardiomyopati (RCM): Hjertesygdom med øget stivhed af hjertemusklen og nedsat fyldning af hjertekammerne

Der er mange overgangsformer mellem de forskellige kardiomyopier og ind imellem finder man endog forskellige typer af kardiomyopier i den samme familie. Det er derfor ikke altid muligt skarpt at adskille de forskellige kardiomyopier fra hinanden.

## Kapitel 2. Hvad er dilateret kardiomyopati?

DCM er en hjertemuskelsygdom, som ofte forekommer i familier og dermed kan være arvelig. Sygdommen er karakteriseret ved at hjertets pumpekraft er nedsat på grund af en svigtende funktion af venstre hovedkammer, som også ofte er forstørret. Således er mængden af blod hjertet pumper rundt i kredsløbet mindsket. Disse ændringer kan medføre, at der samler sig væske i lungerne, maven og anklerne, og ofte har man åndenød på grund af væskeophobning i lungerne. Nedsat pumpeevne af hjertet kan også medføre træthed og nedsat funktionsevne. Samlet betegner man disse tegn på sygdom som "hjertesvigt". I nogle tilfælde medfører sygdommen også at hjerteklappen mellem venstre hovedkammer og forkammer bliver utæt, så noget af blodet løber tilbage til venstre forkammer – såkaldt "mitralklapsinsufficiens".

### Hvad er årsagen til dilateret kardiomyopati?

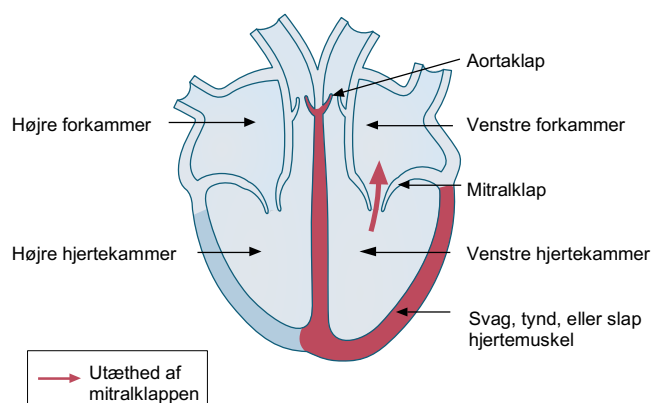
Der findes en lang række andre og hyppigere forekommende sygdomme, som også kan give anledning til hjertesvigt i form af eksempelvis åreforkalkningssygdom i hjertets kranspulsårer, forhøjet blodtryk, hjerteklapsygdom, længevarende hjerterytmeforstyrrelser, eller et for stort alkoholforbrug. Derfor er det vigtigt at klarlægge årsagen til hjertesvigtstilstanden, da det har betydning for hvilken behandling der skal iværksættes. For at man kan stille diagnosen DCM kræver det derfor at andre årsager til hjertesvigtstilstanden er udelukket. Med andre ord er skal den nedsatte pumpekraft af hjertets ved "uforklaret" af andre årsager.

I sjældne tilfælde kan gravide kvinder udvikle DCM som typisk giver sig til kende omkring fødselstidspunktet, såkaldt peripartum kardiomyopati. Sygdommen har her ofte en god prognose, og hjertets funktion normaliseres i mange tilfælde. Man anbefaler dog kontrol på en hjertemedicinsk afdeling ved en eventuel fremtidig graviditet.

### Arvelige forhold

I cirka 1/3 af tilfældene med DCM optræder sygdommen i familien hos en eller flere af de nærmeste slægtninge. Nogle gange opdages dette først når 1. leds-slægtninge har fået foretaget undersøgelse af hjertet med ultralydsskanning. De arvelige tilfælde af DCM skyldes ændringer i arveanlæggene, og derfor er en genetisk undersøgelse ofte en del af udredningen, specielt hvis sygdommen er familiært forekommende eller hvis sygdommen udvikles inden 50-års alderen.

Figur 3: Ændringer i hjertet ved DCM



### Øvrige årsager til ikke-arvelig DCM

#### Virusinfektioner

Vi bliver alle udsat for mange forskellige virus hver dag, og vores immunsystem bekæmper som regel disse angreb uden problemer. Nogle gange får vi symptomer i form af eksempelvis forkølelse, og andre gange mærker vi ikke, at vi har virus i kroppen. I sjældne tilfælde kan virus påvirke hjertemuskulaturen og give anledning til en betændelsestilstand i hjertemusklen som kaldes en viral myokarditis. Dette kan udvikle sig til DCM. Man ved ikke sikkert, om det er virus i sig selv eller om det er immunsystemet, der som en reaktion på infektionen giver anledning til den nedsatte funktion af hjertemuskulaturen.

#### Autoimmun sygdom

Immunsystemet sørger for at beskytte kroppen mod angreb fra eksempelvis bakterier og virus. Nogle gange

overreagerer immunsystemet og angriber kroppens egne væv. Dette kaldes autoimmun sygdom. Nogle personer med for eksempel bindevævssygdom har DCM på den baggrund.

### **Giftstoffer og medicin**

I meget sjældne tilfælde kan giftstoffer og bestemte typer af medicin, der især bruges i kræftbehandling udløse DCM. Der kan gå lang tid fra man er blevet udsat for disse stoffer til sygdommen udvikles, og det kan derfor være svært at påvise denne sammenhæng.

## Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

De fleste personer med DCM har det godt. Nogle har få symptomer, mens andre patienter får problemer, som kræver mere kompleks behandling og nogle gange indlæggelse på hospitalet. Symptomerne og sygdommen kan ofte kontrolleres med medicin eller anden behandling (se kapitel 6). Symptomerne ved DCM skyldes ofte hjertesvigt og omfatter:

### Åndenød

Er et meget almindeligt symptom på DCM som nogle kun får ved fysisk aktivitet, mens det hos andre også er tilstede i hvile. Årsagen er at der kan ophobes væske i lungerne. Når dette er til stede i svær grad, kan det udvikle sig til såkaldt lungeødem og kræve behandling under indlæggelse.

### Hævelse af ankler og øget maveomfang

Væskeophobning i kroppen kan medføre, at vægten stiger, at anklerne hæver og at maveomfanget øges.

### Træthed

Det er almindeligt, at DCM patienter hurtigere bliver trætte og har et øget søvnbehov.

### Hjertebanken

Nogle personer med DCM kan få fornemmelse af, at hjertet slår nogle ekstra slag i form af ekstrasystoler, hvilket alle mennesker lejlighedsvist kan føle og er ufarligt.

Hjertebanken kan også være et symptom på hjerterytmeforstyrrelser, som hyppigst opstår i hjertets forkamre og giver anledning til forkammerflimmer (atrieflimmer). Det kan føles som en uregelmæssig og ofte hurtig puls. Tilstanden er sjældent livstruende, men kan give anledning til ubehag i form af åndenød og trykken for brystet. Samtidigt er der en øget risiko for dannelse af blodproppsmateriale i venstre forkammer.

Dette blodproppsmateriale kan følge blodstrømmen ud i kroppen og under uheldige omstændigheder give anledning til en blodprop i hjernen, hvilket kan medføre slagtilfælde. For at forhindre blodproppdannelse i at opstå i forkamrene under forkammerflimmer, anbefales blodfortyndende behandling. Samtidigt er det ofte nødvendigt med medicin til at regulere hjerterytmen. Nogle gange forsøger man at genoprette den normale hjerterytme ved at give et elektrisk

stød under fuld bedøvelse. En anden behandlingsmulighed kan være såkaldt radiofrekvensablation (RFA).

Nyopståede symptomer på hjertebanken bør altid undersøges og behandles.

### Brystsmerter

Brystsmerter kan forekomme ved DCM, selvom kranspulsårerne er normale uden åreforkalkning.

### Advarselssymptomer

Følgende symptomer kan være tegn på forværring af sygdommen og skulle de optræde, bør man opsøge læge med henblik på nærmere undersøgelse og behandling:

- Tilfælde med uforklaret besvimelse
- Tilfælde med hurtig hjertebanken
- Nyopstået eller tiltagende åndenød eller vægtøgning

## Kapitel 4. Komplikationer til DCM

### Blodpropper

Hos nogle patienter med DCM er pumpefunktionen betydeligt nedsat, hvilket kan medføre en øget risiko for at danne blodproppmateriale i hjertets hovedkammer på grund af blodets langsommere passage igennem hjertet. Dette kan medføre en øget risiko for blodpropper til hjernen ligesom ved forkammerflimmer. Risikoen kan nedsættes ved blodfortyndende behandling.

### Hjerteklapsygdom/mislyd ved hjertet

Hjertemislyde er lyde, som lægen kan høre ved at lytte til hjertet med sit stetoskop. Hos de fleste mennesker er hjertemislyde uden betydning og ufarlige, men hos nogle kan mislyden skyldes en utæt hjerteklap, og man vil derfor ofte tilbyde en ultralydsskanning af hjertet for at komme årsagen til mislyden nærmere. Ved DCM skyldes en mislyd ved hjertet oftest at sygdommen kan medføre en utæthed i hjerteklappen mellem venstre forkammer og venstre pumpekammer (mitralklapsinsufficiens). Klapeutætheden er sjældent operationskrævende.

## Alvorlige hjerterytmeforstyrrelser

Nogle patienter med DCM har øget risiko for pludselige hjerterytmeforstyrrelser, der i værste tilfælde kan ende med hjertestop. Denne risiko er meget forskellig fra patient til patient og afhænger blandt andet af graden af hjertefunktionspåvirkning, graden af symptomer, køn, alder, den specifikke årsag til hjertefunktionsnedsættelsen, og genetisk baggrund for sygdommen. Efter en grundig individuel vurdering vil visse DCM patienter blive anbefalet en hjertestøder (ICD; se afsnit 6) for at beskytte dem mod alvorlige hjerterytmeproblemer fra hjertekamrene. Tal med din hjertelæge om dette er relevant for dig.

## Kapitel 5. Hvordan stiller man diagnosen?

Mistanken om DCM rejses ofte på grund af symptomer på hjertesvigt, en mislyd ved hjertet eller forandringer i hjertekardiogrammet. Det kan også være du er blevet henvist til hjerteundersøgelse fordi én i din familie har sygdommen.

På hjerteafdelingen vil man ofte iværksætte følgende udredningsprogram:

- Samtale med lægen om symptomer, tilstedeværelse af eventuelle andre sygdomme og en gennemgang af om der er tilfælde i familien med hjertesygdom
- Almindelig lægeundersøgelse
- Blodprøver
- Optagelse af et hjertekardiogram (EKG)
- Ultralydsskanning af hjertet (ekkokardiografi)

I en række tilfælde, og som regel kun hos personer med tegn eller symptomer på sygdom, kan der være behov for supplerende undersøgelser i form af:

- En undersøgelse af hjertets kranspulsårer (Hjerte CT skanning eller KAG)
- En båndoptagelse af hjerterytmen igennem 24-48 timer (Holter-monitorering)
- En magnetskanning af hjertet (MR skanning)
- En arbejdstest på en cykel under samtidig optagelse af puls, blodtryk og hjertekardiogram ("konditest")
- Højresidig hjertekateterisation (måling af blodtryk i hjertekamrene og hjertets pumpekraft)
- Vævsprøve fra hjertet



## Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Det er ikke muligt at helbrede DCM, men i mange tilfælde er det muligt med medicin at bedre hjertets pumpefunktion eller at bremse udviklingen af sygdommen. Behandlingen er først og fremmest medicinsk, men andre former for behandling kan komme på tale, hvis sygdommen udvikler sig.

### Medicinsk behandling

I det følgende er de mest almindelige typer af medicin som bruges ved DCM gennemgået. Behandlingen individualiseres altid og bliver som reglen iværksat ambulant via en hjertesvigtssygdomsklinik på afdelingen med specialuddannede sygeplejersker.

- ACE-hæmmer, AT2-blokker, og AT2-blokker kombineret med neprilysin-hæmmer (f.eks. ramipril, enalapril, trandalopril, losartan, candesartan, valsartan, valsartan/sacubitril)  
Medicinen er med til at øge hjertets pumpekraft og mindsker derved symptomer på åndenød. Den kan give anledning til et lavere blodtryk og ledsagende svimmelhed som dog ofte er forbigående. Nogle udvikler tør hoste i forbindelse med ACE-hæmmer behandlingen. Her kan man i stedet forsøge at behandle med AT2-blokker, der ikke har denne bivirkning.
- Beta-blokkere (f. eks. metoprolol, carvedilol, bisoprolol, nebivolol)  
Medicinen virker ved at sænke pulsen. Det betyder at hjertet skal arbejde mindre og dermed har et mindre iltforbrug. Beta-blokkere kan også bruges til at behandle hjerterytmeforstyrrelser. Der findes flere typer af beta-blokkere med forskellige navne, men de har stort set alle den samme virkning.
- Vanddrivende (fx. spironolacton, furosemid, thiazider)  
Lejlighedsvist er det nødvendigt at behandle med vanddrivende medicin på grund af væskeophobning i kroppen. Vanddrivende medicin hjælper kroppen til at udskille væske og salte gennem urinen og derved mindske arbejdsbyrden for hjertet.

- Midler mod hjerterytmeforstyrrelser  
Amiodaron (Cordarone) kan bruges til behandling af hjerterytmeforstyrrelser fra såvel forkamre som hovedkamre (ventrikulær takykardi). Amiodaron er ofte effektiv, men stoffet kan desværre have flere alvorlige bivirkninger, hvilket nødvendiggør kontrol 1-2 gange om året. Ved kronisk forkammerflimmer anvendes præparatet digoxin i nogle tilfælde.
- Blodfortyndende medicin (warfarin, dabigatran, apixaban, rivaroxaban)  
Patienter med anfaldsvis eller vedvarende forkammerflimmer sættes i blodfortyndende behandling for at undgå dannelse af blodproppmateriale i venstre forkammer og dermed reducere risikoen for at få et slagtilfælde. Under behandling med warfarin skal man jævnligt have kontrolleret blodprøver for at måle virkningen af medicinen.
- Influenzavaccination  
Sundhedsstyrelsen anbefaler og tilbyder gratis influenza vaccination til personer med kroniske sygdomme - herunder også personer med DCM.

### Ikke-medicinsk behandling

- Pacemakerbehandling.  
Nogle patienter med DCM får en langsom puls, hvilket kan betyde, at man blive svimmel eller besvimer. Dette vil kunne afhjælpes med en pacemaker, som vil kunne sikre en normal hjerterytme. En pacemaker består af en lille boks med et batteri, som ved en operation i lokalbedøvelse ofte indsættes nedenfor nøglebenet i venstre side. Fra boksen afgår ledninger, der føres ind til hjertet via kroppens blodkar. I specielle tilfælde, hvor hjertet trækker sig sammen på en uhensigtsmæssig måde, kan man have gavn af en speciel type af pacemakerbehandling med 3 ledninger, som bedrer hjertets måde at trække sig sammen på (kaldet en biventrikulær pacemaker).
- ICD-behandling.  
Nogle patienter med DCM har enten haft farlige hjerterytmeforstyrrelser fra hjertets hovedkamre eller er i risiko for at de kan opstå. De vil blive tilbudt behandling med en speciel form for pacemaker som har muligheden for at behandle hjerterytmeforstyrrelserne, hvis de skulle opstå, eller om nødvendigt at afgive et stød for at genoprette normal hjerterytme. Pacemakere kaldes en implanterbar cardioverter defibrillator, ICD.
- Radiofrekvensablation (RFA)

Ved betydende hjerterytmeforstyrrelse udgående fra forkamrene eller hovedkamrene kan man i nogle tilfælde foretage en såkaldt radiofrekvensablation ("overbrændingsbehandling") af det område i hjertet som udløser hjerterytmeforstyrrelsen. Behandlingen foregår som regel i fuld bedøvelse hvor man foretager behandlingen gennem katetre fremført fra lyskeårene og op til hjertet.

- Hjertetransplantation og hjertepumpe (LVAD)

En meget lille gruppe af patienter med DCM har ikke den ønskede effekt af behandlingen og udvikler svært hjertesvigt, og kan få brug for at få et nyt hjerte og indstilles til hjertetransplantation. Nogle af disse patienter får i ventetiden på et nyt hjerte indopereret en pumpe, som hjælper med at sende blodet rundt i kroppen.

## Kapitel 7. Hvordan lever jeg med DCM?

### Motion

Hjertet er en muskel og har godt af at blive brugt. Nogle patienter med DCM får dog åndenød og brystmerter ved fysisk aktivitet. Generelt anbefales det at undgå elite- og konkurrencesportsudøvelse eller lignende svær fysisk anstrengelse, hvor hjertet udsættes for en høj belastning. Det anbefales at dyrke regelmæssig motion med moderat intensitet, hvor man begynder at svede og får let påvirket åndedræt, men stadig kan føre en samtale.

### Vægt og diæt

Overvægt øger hjertets belastning hvorfor det anbefales at leve efter en balanceret diæt og opretholde en normal vægt. Det anbefales at man vejer sig regelmæssigt og tager kontakt til sin læge, hvis man tager flere kilo på over få dage, da det kan skyldes væskeophobning.

### Alkohol og tobak

Alkohol har en skadelig virkning på DCM og indtaget bør derfor begrænses mest muligt. Rygning frarådes da det nedsætter blodforsyningen til hjertet og øger risikoen for at få blodpropper.

### Sex

Nedsat sexlyst er et hyppigt problem hos hjertepatienter og kan skyldes angst, depression, eller at man ikke åbent taler om problemet med sin partner. Man kan sagtens dyrke sex, selvom man har DCM. Hos nogle kan den fysiske aktivitet dog medføre åndenød og ubehag i brystet. For at mindske risikoen for ubehag anbefales det, at man starter stille og ikke har sex umiddelbart efter et større måltid. Nedsat sexlyst kan skyldes medicinudløst impotens som det i nogle tilfælde ses i forbindelse med betablokker behandling. Dette kan oftest afhjælpes med potensmidler, som dog ikke må anvendes ved samtidig brug af nitroglycerin.

### Kørekort

Der er ingen restriktioner i forhold til almindeligt kørekort til personbil, hvis man har DCM og i øvrigt er velbefindende. Ved meget svære symptomer kan det være uhensigtsmæssigt at køre bil. Der gælder specielle regler, hvis man har en ICD eller har erhvervskørekort. Spørg din hjertelæge om reglerne i disse tilfælde.

### Arbejde

De fleste personer med DCM kan passe et almindeligt job. Personer der har et fysisk belastende arbejde bør dog diskutere deres arbejdssituation med hjertelægen.

### Graviditet og fødsel

De fleste kvinder med DCM kan gennemgå en helt normal graviditet og i langt de fleste tilfælde også føde normalt. Nogle kvinder er i medicinsk behandling forud for graviditeten og man bør altid drøfte med hjertelægen, om det er nødvendigt at ændre i behandlingen, før man bliver gravid. Som ved enhver anden hjertesygdom er der en let øget risiko for at udvikle symptomer under graviditeten, fordi hjertet belastes mere end vanligt. Man vil derfor typisk anbefale regelmæssige hjertemedicinske kontroller og at den gravide føder på et sygehus med mulighed for at tilkalde assistance fra en hjertelæge, hvis det skulle blive nødvendigt. I nogle tilfælde vælger man at anbefale kejsersnit.

## Kapitel 8. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentest og børn?

### Familieudredning

DCM er i omkring 30-40% af tilfældene familiært forekommende og i disse tilfælde arvelig. Derfor vil lægen eller sygeplejersken i forbindelse med undersøgelse af DCM patienter indhente oplysninger om der skulle være andre i familien med hjertesygdom og optegne et detaljeret stamtræ (figur 4). Hos familiemedlemmer eller afdøde med mistænkt hjertesygdom kan det efter tilladelse overvejes at indhente supplerende information i form af journaler fra tidligere indlæggelser, udskrivningsbreve eller dødsattester. På baggrund heraf vil lægen tage stilling til om der er grund til at tilbyde en hjerteundersøgelse af de øvrige familiemedlemmer og sikre at de bliver tilbudt undersøgelsen ofte med hjælp fra den først diagnosticerede DCM patient i familien.

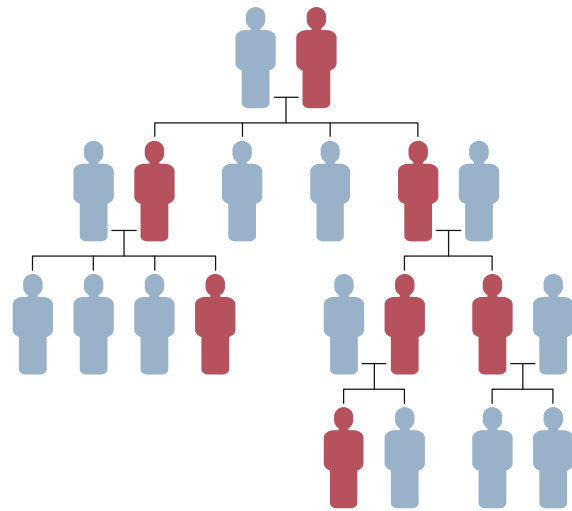
### Arvelige former for DCM

Sygdommen nedarves hovedsagligt med dominant arvegang, hvilket betyder, at arvegangen er uafhængig af køn og som regel forekommer i hver generation (figur 4). I sådanne tilfælde vil de familiemedlemmer, som har fået påvist sygdommen eller som er bærere af gen-fejlen have en risiko på 50% for at give den videre til hvert af sine børn. Sygdomsudtrykket er meget varierende og nogle genbærere er helt raske eller har meget få tegn på sygdom – man siger her, at sygdommens penetrans er nedsat.

I løbet af de sidste få år er der på baggrund af en stor forskningsindsats fundet gen-fejl (mutationer) i en lang række forskellige arveanlæg som kan give anledning til DCM. Samtidigt er der sket en stor udvikling indenfor den teknologi som bruges til at foretage arvelighedsundersøgelser, hvilket har gjort det teknisk muligt at undersøge mange arveanlæg samtidigt både hurtigt og billigt. Teknologien er ved at blive indført til rutinebrug på mange laboratorier og det er nu muligt rutinemæssigt at tilbyde arvelighedsundersøgelser for en lang række sygdomsgener. Da teknologien stadig er i sin vorden kender man endnu ikke det præcise udbytte af undersøgelserne, men aktuelt påvises en gen-fejl hos 30-40% af patienter, hvor DCM skyldes arvelige forhold.

Lægen vil i hvert enkelt tilfælde tage stilling til om der er grund til at foretage en arvelighedsundersøgelse.

**Figur 4.** Stamtræ over familie med familiær optræden af DCM (røde markeringer = syg)



### Gen-testning

Det er muligt at undersøge patienternes arveanlæg (gener) for fejl (mutationer) ved hjælp af molekylærgenetiske metoder. Gen-testningen foretages på en almindelig blodprøve. Undersøgelsen er omfattende, tager ofte måneder, og nogle tilfælde kan det ikke med sikkerhed afgøres om en funden gen-fejl er sygdomsfremkaldende. Med vores nuværende viden er det kun muligt at finde en sygdomsfremkaldende gen-fejl i 30-40 % af familierne. Finder man en mutation får det sædvanligvis ingen betydning for den sygdomsramte, fordi vedkommende allerede har sygdommen og undersøgelserne og behandlingen som regel er uafhængigt af fundene ved gentesten. Derimod vil det være vigtigt at kunne tilbyde DCM patientens slægtninge at blive undersøgt for, om de er bærere af den samme gen-fejl og dermed er i risiko for at udvikle sygdommen på sigt. De slægtninge, der ikke har arvet gen-fejlen, kan ikke udvikle sygdommen og skal ikke undersøges eller kontrolleres yderligere. De slægtninge, der har arvet gen-fejlen, er i risiko for at udvikle sygdommen på et senere tidspunkt i tilværelsen og vil derfor blive tilbudt opfølgning. Det er imidlertid vigtigt at fastslå, at man ikke betragtes som syg alene fordi man har fået påvist en gen-

fejl, og at det ikke er alle, der har en gen-fejl, der bliver syge. Resultatet af gen-testning vil også kunne anvendes i forbindelse med familieplanlægning (se nedenfor).

### Anbefalede undersøgelser af slægtninge

Hvis den behandlende læge har indtryk af at sygdommen er arvelig, vil man tilbyde undersøgelse af de familiemedlemmer, som er i risiko for at have arvet sygdommen. Denne undersøgelse skal principielt tilbydes slægtningene via familiemedlemmet, som har fået diagnosticeret DCM (indekspatienten). Typisk vil indekspatienten få udleveret skriftligt informationsmateriale, som kan uddeles til slægtningene og der bliver gjort en særlig indsats for at sikre at slægtningene er godt informerede, før de tager stilling til om de ønsker at blive undersøgt.

Familieundersøgelsen vil ofte foregå i flere etaper, således at nære slægtninge (1. leds-slægtninge, dvs. forældre, søskende og børn) undersøges først, herefter kan tilbuddet udvides til fjernere slægtninge, hvis man finder det sandsynligt, at også de kan have arvet sygdommen.

I de fleste tilfælde er det tilstrækkeligt at foretage EKG-optagelse og en ultralydsskanning af hjertet (ekkokardiografi) for at be- eller afkræfte diagnosen. Skulle der herudfra være mistanke om sygdom, vil man foretage en mere omfattende undersøgelse som nævnt i afsnit 4.

Slægtninge, som ud fra disse undersøgelser findes raske, vil fortsat kunne udvikle sygdom på et senere tidspunkt og de vil derfor oftest blive tilbudt opfølgende kontrol med flere års intervaller (se dog under "Gentestning").

Det anbefales internationalt, at børn af voksne DCM patienter undersøges klinisk fra 10-års alderen og igen fra 15-års alderen. Herefter hvert 1-2. år til barnet er udvokset, hvorefter kontrolintervallet bliver 5 år. Søskende til børn med DCM undersøges fra første leveår. Er sygdommen ikke udviklet inden voksenalderen kan intervallet mellem undersøgelserne øges, da risikoen for sygdomsudvikling blandt raske slægtninge aftager med alderen og anses for at være begrænset, hvis man ikke har tegn eller symptomer på sygdom efter teenageårene.

### Gen-testning af voksne slægtninge

Kun i de familier, hvor index-patienten har fået påvist en gen-fejl (mutation), er det muligt at tilbyde denne undersøgelse til slægtninge. Det er naturligvis frivilligt, om man vil gentestes eller ej og der vil forud for en eventuel test blive givet grundig information om fordele og mulige

ulemper ved at blive undersøgt. Det er erfaringen, at de fleste slægtninge ønsker sig gen-testet. Når svaret på gen-testen foreligger bliver slægtningen indkaldt til svar i ambulatoriet uanset udfaldet af testen, fordi der ofte viser sig at være et behov for supplerende information.

Raske slægtninge med påvist gen-fejl, samt slægtninge fra familier, hvor det ikke har været muligt at finde en gen-fejl, anbefales individualiseret ambulant kontrol med års intervaller hos en hjertelæge. Såfremt genetiske undersøgelser har kunnet vise, at man ikke har arvet familiens gen-fejl, er man ikke i risiko for at udvikle sygdommen og skal derfor ikke længere gå til kontrol.

### Gen-testning af børn

Der findes ingen lovgivning om gen-testning af børn under 15 år. Der har været mange diskussioner om barnets ret til selv at bestemme, om der skal foretages genetisk testning. Hvis man vælger at respektere barnets ret til selvbestemmelse betyder det, at man først tilbyder genetisk testning, når barnet selv kan tage stilling, dvs. omkring 15-16 års alderen. Indtil da kan barnet følges i et klinisk kontrolprogram. Gennemføres gen-testningen på et tidligere tidspunkt vil man kunne afdøre, om der er grund til at følge barnet. Etisk råd har udtalt, at genetisk testning af børn bør reserveres til de situationer, hvor der "i væsentlig grad er mulighed for at forebygge, sinke udbrud eller hindre manifestationer af alvorlig sygdom". Der kan argumenteres for, at flere af de arvelige hjertesygdomme falder ind under denne kategori. Afgørelsen om der skal foretages genetisk testning af børn træffes alene af forældrene på baggrund af grundig information – evt. efter supplerende rådgivning hos specialister i klinisk genetik.

### Hvad med selv at få børn når jeg har en arvelig sygdom?

Patienter med DCM får børn som alle andre. Ved alle arvelige hjertesygdomme tilbydes lægelig rådgivning forud for graviditet. Tilbuddet om rådgivning gælder også partneren. Når man har sygdommen, er der en risiko på 50% for at videregive gen-fejlen til hver af sine børn. Selvom barnet arver gen-fejlen er det ikke muligt at forudsige, om sygdommen udvikler sig. Meget tyder på, at mange bærere af gen-fejlen ikke udvikler sygdommen og at kun et fåtal udvikler svær sygdom.

Det er erfaringen, at kommende forældre med hjertesygdom ofte har et stort behov for information og almindeligvis tilbydes henvisning til en specialist i rådgivning ved arvelige sygdomme (klinisk genetiker). I enkelte helt specielle familier med ophobede alvorlige forløb af sygdommen – og

påvist gen-fejl - kan det være relevant at diskutere muligheden for reagensglas befrugtning (IVF) med æg-sortering (præimplantations genetisk diagnostik) eller at tilbyde fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis mutationen påvises hos fosteret.

### Hvad med forsikring?

Hvis man ønsker at tegne en invaliditets- eller livsforsikring, eller at indtræde i en pensionsordning som kræver afgivelse af helbredsoplysninger, og samtidigt har en hjertesygdom skal man naturligvis oplyse forsikringsselskabet om dette. Forekomsten af en hjertesygdom vil medføre, at forsikringspræmien vil være højere end for hjerterask og i nogle tilfælde kan det være svært i det hele taget at tegne en forsikring. I forbindelse med det rutinemæssige tilbud om undersøgelse for hjertesygdom blandt slægtninge til patienter med arvelig hjertesygdom, kan man som rask slægtning uden hjertesymptomer overveje, om man vil tegne forsikringen forud for hjerteundersøgelsen. Til trods for, at man kan føle sig helt rask, er der en risiko for, at undersøgelserne vil kunne afsløre tegn på hjertesygdom, hvilket kan betyde vanskeligheder med efterfølgende at tegne forsikringer. Såfremt undersøgelserne af hjertet ikke har vist tegn på hjertesygdom, har forsikringsselskaberne ifølge forsikringsloven ingen adgang til eller krav på at vide at man går til regelmæssig kontrol på sygehuset. Denne viden er privat og må ikke videregives til andre af hverken sygehus eller egen læge.

Siden 2016 har lovgivningen også forhindret forsikringsselskaber at spørge ind til forekomst af arvelige (hjerter)-sygdomme i forsikringstagers familie. Forekomst af eventuelt arvelig hjertesygdom hos slægtninge er altså uden betydning og vil ikke skulle oplyses ved forsikringstegning. Har man i forbindelse med undersøgelse (screening) for en arvelig hjertesygdom på baggrund af sygdom hos slægtninge også fået foretaget gentest må svaret af denne gentest ikke oplyses til/anvendes af forsikringsselskabet. Det betyder at personer der har fået påvist en gen-fejl, men er uden tegn eller symptomer på hjertesygdom, frit kan komme til fortsat kontrol på sygehuset, uden at denne oplysning skal videregives til forsikringsselskabet.

Slægtningene skal forud for accept af tilbud om undersøgelse være informeret om, at konsekvensen af at få påvist selv mindre tegn på arvelig hjertesygdom vil kunne få negative konsekvenser i forhold til erhvervsvalg (herunder deltagelse i elitesport), pensionsforhold og evt. vurdering i forbindelse med ønske om adoption.

Denne patientinformation er udarbejdet af Dansk Cardiologisk Selskabs Arbejdsgruppe for Arvelige Hjertesygdomme. Seneste revision foretaget i juli 2018.

Torsten Bloch Rasmussen  
Aarhus Universitetshospital

Alex Hørby Christensen  
Herlev-Gentofte og Rigshospitalet

Anna Axelsson Raja  
Rigshospitalet

Thomas Hey  
Sygehus Lillebælt - Vejle

Lene Hellekov Madsen  
Hospitalsenheden Vest, Herning

Jens Mogensen  
Odense Universitetshospital

Ole Havndrup  
Sjællands Universitetshospital, Roskilde

Henning Bundgaard  
Rigshospitalet