



Patientinformation

Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati
(ARVC)

Indholdsfortegnelse

Kapitel 1. Det normale hjerte

- Hjertemuskelsygdom

Kapitel 2. Hvad er arytmogen højre ventrikel kardiomyopati?

- Hvorfor udvikles sygdommen?
- Hvornår udvikles og hvordan forløber sygdommen

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

- Hjertebanken
- Svimmelhed
- Besvimelse
- Åndenød
- Advarselssymptomer

Kapitel 4. Hvordan stiller man diagnosen?

Kapitel 5. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

- Implantation af ICD
- Medicinsk behandling
- Kateterbaseret radiofrekvensablation (RFA)

Kapitel 6. At leve med arytmogen højre ventrikel kardiomyopati

- Hvad kan jeg selv gøre?
- Hvad med graviditet og fødsel?

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtning, gentest og børn?

- Gen-testning
- Anbefalede undersøgelser af slægtninge
- Gen-testning af voksne slægtninge
- Gen-testning af børn
- Hvad med selv at få børn, når jeg har en arvelig sygdom?
- Hvad med forsikring?

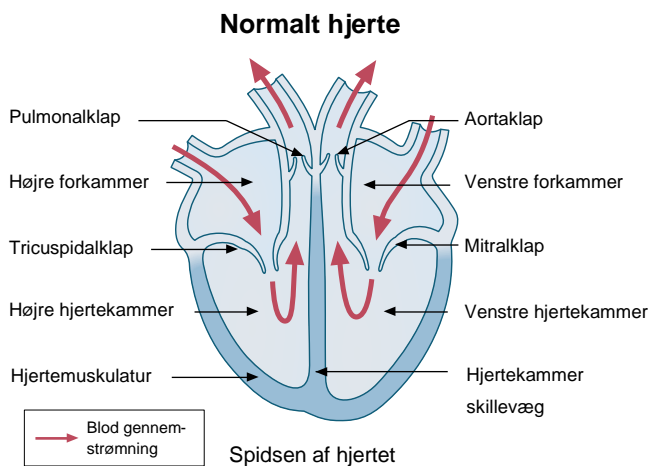
Kapitel 1. Det normale hjerte

hjerte

For bedre at kunne forstå baggrunden for hjertesygdomme er det nyttigt at kende hjertets normale struktur og funktion.

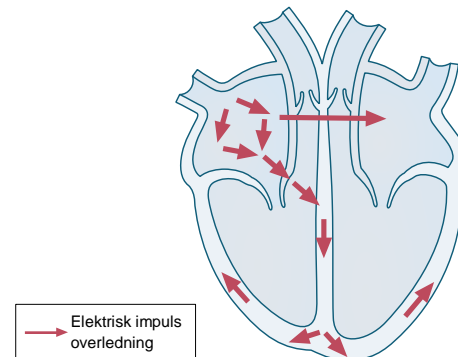
Hjertets vægge består af specialiseret muskelvæv, kaldet myokardiet (figur 1). I princippet består hjertet af to serieforbundne pumper, som samtidigt pumper blod ud i lunge- og system (krops)- kredsløbet.

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



Hjertets pumpehastighed (puls) 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.



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

Hjertemuskel sygdomme (Kardiomyopati)

Kardiomyopati er en gruppe hjertesygdomme, som kendetegnes ved, at hjertemuskelens 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 stivhed og nedsat hjertekammer fyldning

Der er mange overgangsformer mellem de forskellige kardiomyopier og lejlighedsvist optræder forskellige typer af kardiomyopier i den samme familie. Derfor er det ikke altid muligt skarpt at adskille de forskellige hjertemuskelsygdomme fra hinanden.

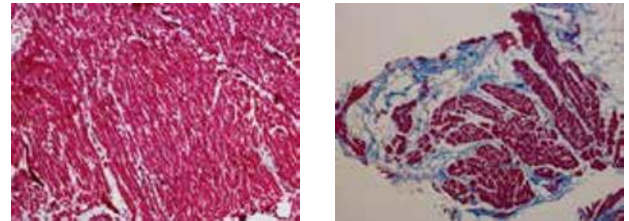
Denne patientinformation omhandler kun om arytrogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC).

Kapitel 2. Hvad er arytrogen højre ventrikel kardiomyopati?

Arytrogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC) er en arvelig hjertemuskelsygdom. Det betyder, at sygdommen skyldes en eller flere gen-fejl (mutationer) i bestemte arveanlæg (gener). Gen-fejl kan nedarves gennem generationer, og sygdommen kan derfor optræde familiært. Hyppigheden af ARVC i befolkningen kendes ikke med sikkerhed, men det vurderes at cirka 1.000 personer har sygdommen i Danmark.

ARVC er karakteriseret ved, at områder af hjertemuskulaturen er erstattet af bindevæv (arvæv) og fedtvæv (figur 3). Oftest sidder forandringerne i højre hjertekammer, men venstre hjertekammer kan også være involveret. Forandringerne i hjertet ved ARVC kan medføre alvorlige forstyrrelser af hjerterytmen. Hjertets pumpefunktion kan også være nedsat. I sjældne tilfælde kan ARVC være årsag til pludselig uventet hjertedød. Det er dog vigtigt at understrege, at sygdomsudtrykket ved ARVC er meget variabelt, og at flertallet af patienterne med sygdommen har normal hjertepumpefunktion med relativt sjældne tilfælde af hjerterytmeforstyrrelser.

Figur 3. Mikroskopibilleder af hjertevæv. Til venstre: Normal hjertemuskulatur (rødt). Til højre: Hjertevævsprøve fra ARVC-patient. Der ses forekomst af bindevæv (blåt) og fedt (hvidt) i hjertet.



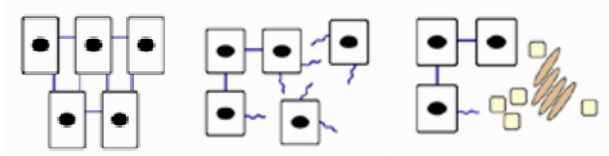
Hvorfor udvikles sygdommen?

Hjertet er opbygget af hjertemuskulatur, som er bundet sammen af specialiserede proteiner kaldet "celleforankringsproteiner", der har betydning for hjertets mekaniske styrke og pumpefunktion. I løbet af de senere år er der foretaget en lang række arvelighedsundersøgelser af familier med ARVC, og man har påvist mange forskellige gen-fejl i de arveanlæg, som koder for de før omtalte celleforankringsproteiner. Man mener i dag, at disse gen-fejl medvirker til at svække celleforankringsproteinerne, hvilket påvirker hjertemuskulaturene, som i større eller mindre omfang kan gå til grunde og blive erstattet af bindevæv (figur 4).

Sygdomsforløbet er meget forskelligt fra patient til patient. De fleste ARVC patienter har stabil hjerterytme og hjertepumpefunktion, men for nogle kan sygdommen være fremadskridende og ledsaget af tiltagende symptomer.

På nuværende tidspunkt findes der ingen medicin, som kan helbrede sygdommen. Behandlingen af ARVC sigter derfor mod at kontrollere eventuelle hjerterytmeforstyrrelser og at begrænse symptomerne ved sygdommen.

Figur 4: Cellemodel af ARVC. Til venstre: I det normale hjerte er hjertemuskelcellerne bundet sammen af forankrings-proteiner. I midten: Ved ARVC er der fejl i disse proteiner og bindingerne mellem hjertemuskelcellerne bliver svage. Til højre: På sigt medfører sygdommen at nogle af hjertemuskelcellerne erstattes med arvæv.



Hvornår udvikles og hvordan forløber sygdommen?

ARVC er en arvelig sygdom og opstår på baggrund af gen-fejl i arveanlæggene (generne). Disse gen-fejl er til stede fra fødslen, men i de fleste tilfælde debuterer ARVC først i 20-35-års alderen. Nyere forskning har vist, at det heldigvis er de færreste bærere af gen-fejl, som udvikler sygdommen, og at flertallet vil forblive raske i gennem tilværelsen uden tegn eller symptomer på ARVC. Sygdomsforløbet ved ARVC er meget forskelligt fra patient til patient. Oftest debuterer sygdommen med hjertebanken på grund af hjerterytmeforstyrrelser udgående fra hjertekamrene. I andre tilfælde kan de første symptomer på sygdommen være åndenød på grund af hjertesvigt (nedsat hjertepumpefunktion). I enkelte tilfælde kan debutsymptomet være pludselig uventet hjertedød. Ved ARVC kan sygdomsaktiviteten også variere med tiden. Hos flertallet af patienter med ARVC er sygdommen for det meste af tiden i en "rolig" fase i mange år, mens en mindre del af patienterne vil

have tilbagevendende tilfælde af hjerterytmeforstyrrelser eller tiltagende hjertesvigt.

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

De fleste ARVC patienter har ingen eller blot milde symptomer på sygdom.

Hjertebanken

En fornemmelse af ekstra hjerteslag. Hjertebanken kan opstå pludseligt og føles voldsomt, og kan være ledsaget af svedudbrud eller svimmelhed.

Svimmelhed

Svimmelhed kan opstå i forbindelse med hjertebanken, fysisk anstrengelse eller uden nogen oplagt årsag. Oftest fornemmes det, som om man er tæt på at besvime, eller synet sløres og det sortner for øjnene.

Besvimelse

Pludseligt tab af bevidstheden. Beskrives ofte som kollaps eller "black-out". Man husker ofte ikke hvad der er sket. Der er mange forskellige årsager til besvimelsestilfælde, og findes der en oplagt forklaring, som f.eks. en besvimelse i tilslutning til at man har rejst sig hurtigt op, er der som regel ingen grund til indlæggelse. Hvis der derimod opstår en besvimelse uden nogen oplagt forklaring, anbefales det at man bliver indlagt akut til nærmere undersøgelser.

Åndenød

En mindre del af ARVC patienter oplever åndenød i forbindelse med fysisk anstrengelse. Åndenøden skyldes oftest nedsat hjertepumpefunktion eller hjerterytmeforstyrrelser.

Advarselssymptomer

Alle symptomerne beskrevet ovenfor kan skyldes hjerterytmeforstyrrelse, som kan opstå både i hvile og under fysisk anstrengelse (se kapitel 5). Besvimelse, brystmerter, åndenød, hurtig hjertebanken, svedudbrud og kvalme kan være ledsagesymptomer ved hjerterytmeforstyrrelser. Forekommer sådanne symptomer bør man kontakte læge og vurderes med henblik på indlæggelse på hjerteafdeling.

Kapitel 4. Hvordan stiller man diagnosen ARVC?

De kliniske fund ved ARVC kan være beskedne, og derfor kan sygdommen være vanskelig at diagnosticere. Mistanken om ARVC rejses ofte, hvis en patient indlægges med hurtig hjerterytmeforstyrrelse eller efter en besvimelse. Det kan også være, at man er blevet undersøgt med optagelse af et hjertediagram (EKG) eller en båndoptagelse af hjerterytmen i forbindelse med undersøgelse for hjertebanken. ARVC overvejes også hos patienter, som har haft hjertestop. Endeligt kan ARVC også konstateres i forbindelse med familieudredning, som tilbydes hvis et familiemedlem allerede har sygdommen. I nogle tilfælde kan man trods mange undersøgelser ikke nå frem til en præcis diagnose.

Undersøgelserprogrammet ved mistanke om ARVC er individualiseret og kan omfatte følgende (alle undersøgelser udføres ikke rutinemæssigt hos alle):

1. Sygehistorie og optegning af familiestamtræ
2. Optagelse af almindeligt hjertediagram (EKG) og signalmidlet EKG.
3. En båndoptagelse af hjerterytmen igennem 24-48 timer (Holter-monitorering)
4. Ultralydsundersøgelse af hjertet (ekkokardiografi)
5. Arbejdstest
6. Magnetisk resonans (MR) skanning af hjertet
7. Genetiske undersøgelser
8. Røntgenkontrast undersøgelse af hjertets kranspulsårer

9. Vævsprøve fra hjertet

De enkelte undersøgelser omtales enkeltvis nedenfor.

1. Sygehistorie, optegning af familiestamtræ, og almindelig lægeundersøgelse

Her udspørges om symptomer ved ARVC (se ovenfor). Der optegnes et komplet stamtræ over familien i flere generationer. Derudover afklares, om andre familiemedlemmer har haft symptomer på hjertesygdom, eller om der har været tilfælde af pludselig uventet død i familien.

2. Hjertediagram (EKG)

Her optages de elektriske signaler fra hjertet ved at sætte elektroder på brystkassen (EKG). Der optages et standard EKG (EKG-12). Hjerterytmen måles også over længere tid. Signal-midlet EKG varer ca. ½ time og måler på gennemsnittet af mange hjerteslag.

3. Holtermonitorering

Der påsættes en båndoptager, som registrerer hjerterytmen over 1-2 døgn. Dette foregår ambulantly og er ikke forbundet med ubehag.

4. Ekkokardiografi

Ekkokardiografi er en ultralydsskanning af hjertet. Undersøgelsen varer 10-15 minutter, og laves ved at skanne hjertet gennem brystvæggen. Undersøgelsen giver information om pumpefunktionen og dimensionerne af højre og venstre hjertekammer samt hjerteklappernes funktion.

5. Arbejdstest

Nogle gange kan hjerterytmeforstyrrelse udløses af fysisk anstrengelse. Om dette er tilfældet undersøges ved belastningstest på en kondicykel. Under undersøgelsen er man tilkoblet et EKG-apparat. Belastningen øges gradvist indtil en ønsket puls er opnået.

6. MR skanning af hjertet

Undersøgelsen foregår i en stor skanner og varer 1-1½ time og er ufarlig. Ved skanningen benyttes et kraftigt

magnetfelt og radiobølger til at give meget detaljeret information om hjertets struktur og funktion. Ved undersøgelsen benyttes i nogle tilfælde kontrastvæske som gives ind i en blodåre. Herved kan man se eventuelle områder med bindevæv i hjertet.

7. Genetiske undersøgelser

Forskning har vist, at ARVC er en arvelig sygdom, som ofte skyldes gen-fejl i arveanlæg for celleforankringsproteiner. ARVC patienter tilbydes derfor genetisk undersøgelse for gen-fejl i disse arveanlæg. Det er dog vigtigt at understrege, at genetisk diagnostik ved ARVC er vanskelig. De genetiske undersøgelser påviser ofte ændringer i arveanlæggene, som kan være svære at fortolke og anvende til genetisk rådgivning. Der forskes aktuelt intensivt i den genetiske baggrund for sygdommen, og ARVC familier vil derfor ofte blive tilbudt deltagelse i forskningsprojekter.

8. Kontrastundersøgelse af hjertets kranspulsårer

Undersøgelsen laves for at udelukke, om der er betydende åreforkalkning eller medfødte forandringer i hjertets kranspulsårer, som kan være årsagen til hjerterytmeforstyrrelser. Undersøgelsen foretages ved CT-skanning af hjertet eller ved at føre et tyndt kateter via lysken op til hjertets kranspulsårer og indsprøjtet kontrast.

9. Vævsprøver fra hjertet

Formålet med at tage en vævsprøve (biopsi) fra hjertet er at undersøge, om der er mikroskopiske bindevævsforandringer i hjertemuskulaturen. Sådanne forandringer kan være tilstede ved ARVC og andre hjertemuskelsygdomme. Forud for biopsitagningen foretages lokalbedøvelse af lysken eller siden af halsen, hvorefter der indføres et tyndt kateter. For enden af kateteret sidder en lille biopsitang. Kateteret føres under røntgengennemlysning via blodkarret frem til højre hjertekammer, hvor der tages 3-5 små biopsier. Biopsierne sendes til undersøgelse på patologiafdelingen. Selvom biopsierne er normale, udelukker det ikke ARVC.

Kapitel 5. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Der findes på nuværende tidspunkt ingen medicinsk behandling, som kan forhindre sygdommen i at udvikle sig. Behandlingen af ARVC rettes derfor mod at mindske symptomerne samt at forebygge alvorlige hjerterytmeforstyrrelser og hjertesvigt. Nogle patienter med ARVC kan være i risiko for pludselig hjertedød, og hjørnестenen i behandlingen hos disse patienter er indsættelse af en implanterbar cardioverter defibrillator (ICD) ("hjertestøder"). De enkelte behandlingsmuligheder beskrives nedenfor.

Implantation af ICD

Behandling med ICD-enhed tilbydes typisk til patienter som har haft besvimelse, har svær påvirkning af højre eller venstre hovedkammer, har haft tilfælde med alvorlig hjerterytmeforstyrrelse eller hjertestop. ICD'en indopereres under huden ved skulderen og forbindes med en ledning (elektrode) til hjertet. ICD'en er en specialiseret pacemaker, der konstant overvåger hjerterytmen og kan genkende alvorlige hjerterytmeforstyrrelser. ICD'en kan programmeres helt specifikt til den enkelte patient, og den kan behandle alvorlige og hurtige hjerterytmeforstyrrelser ved at stimulere hjertet hurtigt og evt. afgive et elektrisk stød, og derved genoprette normal hjerterytme. Desuden modvirker ICD'en meget langsom puls ved også at fungere som almindelig pacemaker.

Medicinsk behandling

Medicinsk behandling ved ARVC omfatter primært medicin som forebygger hjerterytmeforstyrrelser. Hvis pumpefunktionen af venstre hjertekammer er nedsat behandles dette også med medicin. Behovet for og valget af behandling er nøje afstemt i forhold til den enkelte patient og kan ændre sig over årene. De enkelte grupper af præparater omtales nedenfor.

- Betablokkere (f.eks. metoprolol, carvedilol, bisoprolol)
Betablokkere nedsætter pulsen og nedsætter hyppigheden af ekstraslag fra hjertekamrene. Herved kan betablokkere forebygge tilfælde af hjerterytmeforstyrrelser. Betablokkere gives også ved hjertesvigt. Træthed og lavt blodtryk er de hyppigste bivirkninger.

- Amiodaron (=Cordarone)
Amiodaron kan bruges til behandling af hjerterytmeforstyrrelser fra såvel forkamre (atrieflimmer) som hovedkamre (ventrikulær takykardi). Amiodaron er ofte effektivt, men stoffet har desværre flere potentielt alvorlige bivirkninger. Alle som får amiodaron bliver mere lysfølsomme og skal anvende solfaktor for at undgå forbrænding. Sjældnere kan man få påvirkning af stofskiftet og lever- eller lungefunktionen. For at undgå alvorlige bivirkninger skal man til regelmæssig kontrol når man får amiodaron.

- Sotalol
Sotalol bruges også til behandling af atrieflimmer og ventrikulær takykardi. Bivirkninger kan forekomme, hyppigst i starten af behandlingen, i form af træthed, kvalme og langsom puls. Benyttes helt overvejende til patienter med ICD.

- ACE-hæmmere og AT2-antagonister (f.eks. ramipril, enalapril, losartan, candesartan)
ACE-hæmmere bruges hvis pumpekraften af venstre hjertekammer er nedsat eller blodtrykket er højt. Almindelige bivirkninger er lavt blodtryk og tør hoste. Sidstnævnte kan ofte bedres ved skift til AT2-antagonist.

Kateterbaseret radiofrekvensablation (RFA)

Behandlingen kan i visse tilfælde tilbydes patienter som har mange ekstraslag eller hyppige tilfælde af alvorlige hjerterytmeforstyrrelser. Forud for behandlingen laves en elektrofysiologisk undersøgelse af hjerterytmen. Ved undersøgelsen lokalbedøves lysken, og der føres tynde katetre op til hjertet via lyskevenen. Herefter foretages

elektrisk stimulation af hjertet for at vurdere, om der kan fremkaldes unormal hurtig hjerterytme eller ekstraslag. Hvis det er tilfældet, kan man nogle gange lave en overbrændingsbehandling af de pågældende områder i hjertet og herved mindske tilbøjeligheden til hjerterytmeforstyrrelse eller ekstraslag.

Kapitel 6. At leve med ARVC

De fleste patienter med ARVC lever et normalt liv med ingen eller ganske få gener og har normal livslængde. Et fåtal har betydende symptomer og er i risiko for at dø pludseligt. Graden af symptomer og risikoen for komplikationer varierer betydeligt imellem forskellige patienter og også ofte i den enkelte patients livsforløb. Det er ikke muligt at forudsige forløbet for den enkelte patient. Regelmæssige ambulante kontroller med vurdering af risikofaktorer betyder, at det er muligt at skræddersy en individuel behandling, således at risikoen for komplikationer og pludselig død reduceres betydeligt.

Hvad kan jeg selv gøre?

En del nyere undersøgelser tyder på, at hård fysisk anstrengelse ved ARVC patienter kan give anledning til hjerterytmeforstyrrelser og forværre sygdomme. Derfor anbefales det at undgå elitesportsudøvelse og ekstrem sport – eller lignende sværere fysisk anstrengelse, hvor hjertet udsættes for en høj belastning. Derimod bør man som alle andre dyrke almindelig motion, når blot man respekterer sin fysiske formåen og finder et passende aktivitetsniveau uden hjerte-symptomer.

Hvad med graviditet og fødsel?

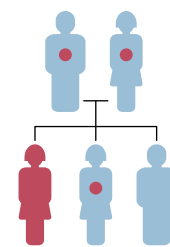
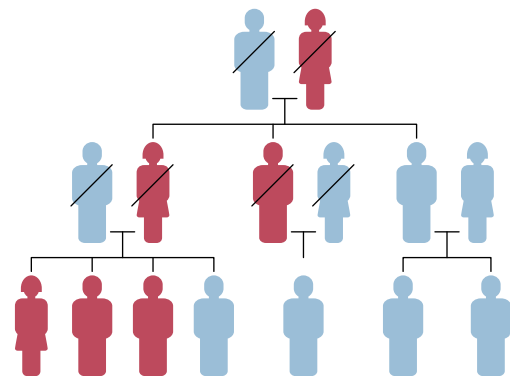
De fleste kvinder med ARVC kan gennemgå en helt normal graviditet og i langt de fleste tilfælde også føde normalt. Nogle kvinder er i medicinsk behandling forud for graviditeten, og det kan være hensigtsmæssigt at drøfte med hjertelægen, om det er nødvendigt at ændre i behandlingen, før man bliver gravid. Som ved enhver

anden hjertesygdom er der en let øget risiko for at udvikle tiltagende symptomer under graviditeten, fordi hjertet belastes mere end vanligt. Man vil derfor typisk anbefale regelmæssige hjertemedicinske kontroller, og at den gravide føder på et specialiseret sygehus med mulighed for at tilkalde assistance fra en hjertelæge, hvis det skulle blive nødvendigt.

Kapitel 7. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentestning og børn?

ARVC er helt overvejende familiært forekommende og dermed arvelig. Der findes dog enkeltstående sygdomstilfælde, hvor man ikke sikkert kan afgøre, om der er tale om arvelighed. ARVC skyldes hyppigst gen-fejl (mutationer) i en bestemt gruppe arveanlæg (gener), der koder for proteiner, som har betydning for hjertemuskelcellernes evne til at hænge sammen. I forbindelse med diagnostikken af ARVC vil lægen eller sygeplejersken indhente oplysninger om der skulle være andre i familien med hjertesygdom og optegne et detaljeret stamtræ (figur 5). 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.

Figur 5. Stamtræ over familie med familiær optræden af ARVC (røde personer = syg, blå personer = rask, person med prik = rask bærer af gen-fejl, personer med skråstreg = død person)



Arvegangen ved ARVC er kompleks. Oftest nedarves sygdommen med dominant arvegang (figur 5, øverst). Det betyder, at arvegangen er uafhængig af køn og sygdommen kan forekomme i hver generation. Sygdomsudtrykket er dog meget varierende, og ofte har de fleste bærere af gen-fejlen i familien meget få eller ingen tegn på sygdom. ARVC patienter har en risiko på 50% for at give gen-fejlen videre til hver af deres børn, ligesom deres forældre, søstre og brødre også hver har en risiko på 50% for at have gen-fejlen. Nyere forskning tyder på, at ARVC patienter ofte har mere end en fejl i det samme gen eller fejl i flere gener. Derfor kan man i nogle tilfælde se, at sygdommen nedarves med vigende (recessiv) arvegang (figur 5, nederst). Vigende arvegang er kendetegnet ved, at patienten har arvet en gen-fejl fra hver af forældrene, som begge er raske bærere af gen-fejlen. I sådanne tilfælde vil der være lav risiko for at sygdommen nedarves til ARVC patientens børn. Den arvelige baggrund for ARVC er derfor indviklet, og ovennævnte forhold peger på at flere disponerende genetiske faktorer sandsynligvis skal være tilstede samtidig før sygdommen udvikles.

Gen-testning

Det er muligt at undersøge de ovennævnte arveanlæg (gener) for gen-fejl (mutationer) ved hjælp af molekylærgenetiske metoder. Gen-testningen foretages på en almindelig blodprøve. Undersøgelsen er omfattende og tager ofte måneder. Med vores nuværende viden er det kun muligt at finde en sygdomsfremkaldende gen-fejl i ca. 30-40% af familierne. Finder man en gen-fejl får det sædvanligvis ingen betydning for den sygdomsramte, fordi vedkommende allerede har sygdommen og vil skulle følges og behandles som det er gennemgået ovenfor uafhængigt af gen-fejlen. Derimod vil det være vigtigt at kunne tilbyde slægtninge til patienten med ARVC undersøgelse for, om de har den samme gen-fejl og dermed er i risiko for at udvikle sygdommen. De slægtninge, der ikke har arvet genfejl kan ikke udvikle sygdommen og skal ikke undersøges eller kontrolleres yderligere. De slægtninge, der har arvet mutationen kan være i risiko for at udvikle sygdommen på et senere tidspunkt og tilbydes kontrol med jævne mellemrum. Det er imidlertid vigtigt at fastslå, at man ikke betragtes som syg alene fordi man har fået påvist en gen-fejl. Desuden er det kun et fåtal af dem, der bærer en gen-fejl, som vil udvikle tegn på sygdommen. Som tidligere antydnet er resultatet af gen-testen ved ARVC ofte vanskelig at fortolke – og i en del tilfældene vil det ikke være muligt at konkludere, om en påvist gen-fejl også er den tilgrundliggende årsag til udviklingen af ARVC hos patienten. Resultatet af gen-testning vil i visse tilfælde kunne anvendes i forbindelse med familieplanlægning (se nedenfor).

Anbefalede undersøgelser af slægtninge

Som hovedregel vil man tilbyde undersøgelse af de familiemedlemmer, som er i risiko for at have arvet sygdommen. Denne undersøgelse skal principielt tilbydes slægtningene gennem kontakt via familiemedlemmet, som har fået diagnosticeret ARVC (benævnt indekspatienten). Typisk vil indeks-patienten få udleveret skriftligt informationsmateriale, som kan uddeles til slægtningene. Man ønsker at sikre, at slægtningene er godt informeret, før de tager stilling til, om de ønsker sig undersøgt.

Ofte vil familieundersøgelsen foregå i flere etaper, således at 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 bliver familiemedlemmer undersøgt ambulant med diverse EKG-optagelser og ekkokardiografi. Skulle der ud fra evt. symptomer og fund ved disse undersøgelser være mistanke om sygdom, vil man foretage mere omfattende undersøgelser som nævnt i kapitel 5.

Det anbefales at børn af voksne ARVC patienter tilbydes et undersøgelsesprogram begyndende fra 15-års alderen. I de sjældne tilfælde hvor den første konstaterede syge (=probanden/index-patienten) er et mindreårigt barn tilbydes undersøgelse af søskende fra 10 års alderen. Desuden henvises forældrene til en hjerteafdeling for voksne.

Slægtninge, som ud fra disse undersøgelser findes raske, kan være i risiko for at udvikle sygdom på et senere tidspunkt. Derfor vil de oftest blive tilbudt ambulante kontroller med flere års intervaller, med mindre man ved gen-testning kan udelukke at personen bærer en sygdomsfremkaldende mutation (se under "Gen-testning").

Gen-testning af voksne slægtninge

Kun i de familier, hvor index-patienten har fået påvist en gen-fejl, der vurderes at have fremkaldt sygdommen, er det også relevant at tilbyde denne undersøgelse til slægtningene. Det er naturligvis frivilligt, om man vil gendestes eller ej, og der vil forud for en eventuel test blive givet grundig information om fordele og ulemper ved at blive undersøgt. Det er erfaringen, at de fleste slægtninge ønsker at få foretaget gen-test. Uanset udfaldet af testen, gives svaret på gen-testen som hovedregel altid ved fremmøde i ambulatoriet, fordi der ofte viser sig at være behov for supplerende information.

Raske slægtninge med påvist gen-fejl samt slægtninge fra familier, hvor det ikke har været muligt at påvise en gen-fejl anbefales ambulant kontrol med års intervaller hos en hjertelæge, oftest indtil til 50-60 års alderen.

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.

Gennemføres gen-testningen på et tidligere tidspunkt vil man kunne afgøre, 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, hvorvidt der skal foretages genetisk testning af børn, træffes alene af forældrene på baggrund af grundig information og evt. efter supplerende rådgivning hos specialister i klinisk genetik.

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

Patienter med ARVC tilbydes lægelig rådgivning i forbindelse med ønske om at få børn. 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 om arvelige sygdomme (klinisk-genetiker). Såfremt det ønskes kan der ved samtalen drøftes

muligheden for reagensglas-befrugtning (IVF) med æg-sortering (også kaldet "præimplantationsgenetik") eller at tilbyde fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis gen-fejlen 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 (hjerte)-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.

Slægtingene 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. Opdateret juni 2018.

Torsten Bloch Rasmussen og Henrik Kjærulf Jensen
Aarhus Universitetshospital Skejby

Jens Mogensen
Odense Universitetshospital

Henning Bundgaard
Rigshospitalet

Alex Hørby Christensen
Herlev-Gentofte og Rigshospitalet