



Patientinformation

Hypertrofisk kardiomyopati

Revideret med tilføjelse af børne
rapport data og forsikrings/lov data



Indholdsfortegnelse

Introduktion

Kapitel 1. Det normale hjerte

- Hjertemuskelsygdomme (Kardiomyopati)

Kapitel 2. Hvad er hypertrofisk kardiomyopati?

- Hvornår udvikles sygdommen?
- Hvor sidder fortykkelsen?
- Hjerteskillevæggen og obstruktion
- Andre former af sygdommen
- Påvirkes hjertets pumpefunktion?
- Er der forandringer i hjertekardiogrammet?

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

- Åndenød
- Brystsmerter
- Hjertebanken
- Svimmelhed og besvimelser
- Advarselssymptomer

Kapitel 4 Hvor gammel er man når man får HCM

Kapitel 5. Hvordan stiller man diagnosen?

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

- Medicinsk behandling
- Beta-blokker
- Calcium antagonist
- Amiodaron (cordarone)
- Blodfortyndende
- Vanddrivende
- Behandling af obstruktiv HCM
- Forebyggelse af pludselig død med en implanterbar defibrillator (ICD)
- Hvad kan jeg selv gøre?

Kapitel 7. Hvordan ser fremtiden ud med HCM?

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

Kapitel 8. Hvad med arvelighed, slægtning, gentest og børn?

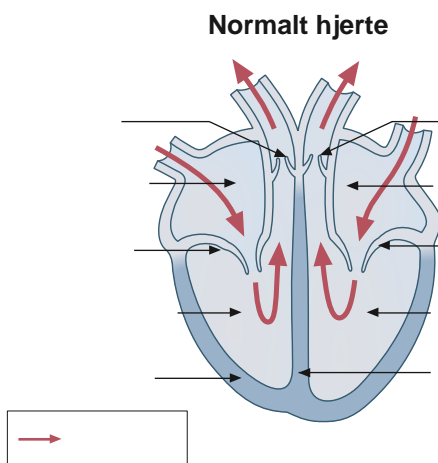
- Genetisk diagnostik
- Gen-testning af voksne slægtninge. Genetisk testning af børn
- Hvad med at få børn?
- Hvad med forsikring?

Kapitel 1. Det normale hjerte

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

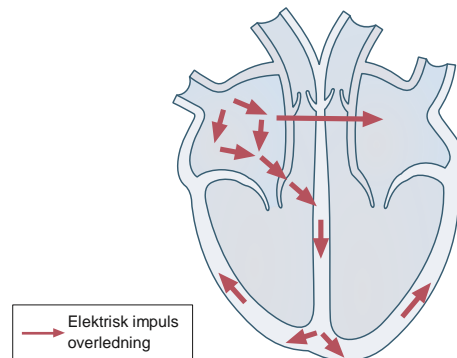
Hjertets vægge består af specialiseret muskelvæv, kaldet myokardiet (figur 1). I princippet består hjertet af to serieforbundne pumper, som samtidigt pumper blod ud i lunge- og system(krops)- kredsløbet.

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



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 er kendetegnet ved, at hjertemuskulens 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 nedsat pumpefunktion og forstørrelse af hjertemusklen
- Arytmogen højre ventrikel kardiomyopati (ARVC) – hjertemuskel sygdom som kan være ledsaget af hjerterytmeforstyrrelser
- Restriktiv kardiomyopati (RCM) – Hjertesygdom med stivhed og nedsat hjertekammer fyldning

HCM er den hyppigste arvelige hjertesygdom og forekommer i den voksne befolkning hos omkring 1 ud af 500.

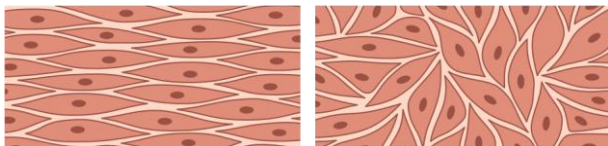
Der er mange overgangsformer mellem de forskellige kardiomyopier og ind imellem finder man endog forskellige typer af kardiomyopier i den samme familie. Derfor er det ikke altid muligt skarpt at adskille de forskellige kardiomyopier fra hinanden.

Kapitel 2. Hvad er hypertrofisk kardiomyopati?

HCM er karakteriseret ved, at hjertemusklens er fortykket uden at der findes en oplagt årsag i form af for eksempel blodtryksforhøjelse, svær hjerteklapsygdom eller intensiv fysisk træning.

I mikroskop ses, at den normale hjertemuskel har velordnede, parallelt forløbende hjertemuskelceller. Hos HCM patienten ligger cellerne delvist uordnede (figur 3).

Figur 3. Mikroskopi af normalt- og HCM- hjerte



Normal hjertemuskel struktur

Abnorm muskelfiber organisering

Hvornår udvikles sygdommen?

Har man sygdommen fortykkes hjertemusklens ofte i løbet af teenageårene eller i årene herefter, hvorefter der som regel ikke sker yderligere tilvækst. I sjældne tilfælde kan sygdommen ses hos børn og helt undtagelsesvist kan HCM allerede konstateres ved fødslen. Sygdommen kan også udvikles efter, at man er udvokset eller senere i livet om end hyppigheden aftager med alderen.

Der er betydelig forskel i hvor meget sygdommen udvikles fra person til person, selv indenfor den samme familie.

Når man har HCM er muskelvævet i de fortykkede områder i uorden (figur 3) og der er ofte mere bindevæv mellem cellerne, hvilket kan påvirke det elektriske system og give anledning til hjerterytmeforstyrrelser, som udgår fra hjertes hovedkamre (ventrikulære arytmier).

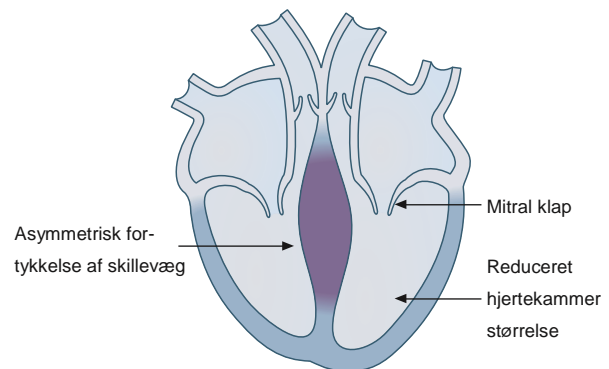
Hvor sidder fortykkelsen ved HCM?

Fordelingen af fortykkelsen i hjertet er meget varierende og kan forekomme i begge hjertekamre, men oftest ses fortykkelsen mest udtalt i venstre hjertekammer og i skillevæggen (septum) mellem de to hjertekamre (figur 4).

Figur 4. Den mest almindelige form for HCM, hvor fortykkelsen er lokaliseret til hjerteskillevæggen (septum) mellem de to hjertekamre.

Hypertrofisk kardiomyopati

Asymmetrisk fortykkelse af skillevæg uden forsnævring



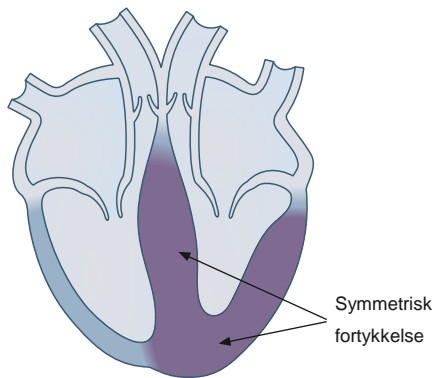
Hjerteskillevæg og obstruktion

Hos omkring 25% af alle HCM patienter strækker fortykkelsen sig op mod hjerteklapperne ud mod hovedpulsåren (i udløbsdelen) af det venstre hjertekammer. Passagen fra venstre hjertekammer og ud i legempulsåren (aorta) bliver herved meget snæver (obstrueret) og blodet har derfor vanskeligt ved at passere (obstrueres). Denne variant af HCM kaldes derfor den obstruktive form for HCM. Ved denne tilstand kan blodstrømningen ud af hjertet samtidig give anledning til, at mitral-klappen (figur 4) presses over og berører septum. Herved forværres obstruktionen mod blodets passage ud af hjertet og samtidig kan mitralklappen blive utæt. Disse ændrede strømningsforhold giver ofte anledning til en mislyd, som kan høres med stetoskop.

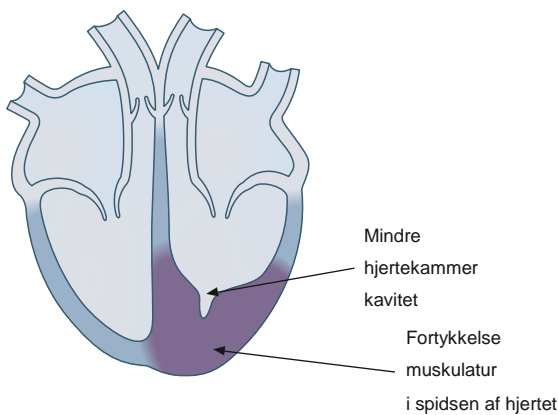
Andre former for fortykkelse

I sjældnere tilfælde omfatter fortykkelsen hele venstre hjertekammer (koncentrisk hjertemuskel fortykkelse) (figur 5) eller andre mindre områder af hjertet som eksempelvis fortykkelse af hjertespiden (apex) (figur 6)

Figur 5. HCM med symmetrisk fortykkelse af hele venstre hjertehalvdel



Figur 6. HCM med fortykkelse lokaliseret i hjertespiden (apex).



Påvirkes hjertets pumpefunktion?

Som hovedregel er hjertets pumpefunktion normal ved HCM. Imidlertid kan fortykkelsen give anledning til, at musklen bliver mere ueftergivelig. Dette medfører, at hjertet har sværere ved at blive fyldt med blod i hjertets hvilefase. Dette kan bevirke, at forkamrene forstørres. Når forkamrene forstørres, er der større risiko for, at der kan komme hjerterytmeforstyrrelser i forkamrene. Således kan man få anfald af - eller eventuelt udvikle konstant (permanent) - forkammerflimmer (atrieflimmer). Bliver stivheden i hjertemusklen meget udtalt kan tilstanden i sjældne tilfælde komme til at ligne en anden af hjertemuskelsygdommene, som kaldes restriktiv kardiomyopati. Enkelte patienter, som har svær fortykkelse i tidlig alder vil med tiden kunne opleve, at vægtykkelsen kan aftage, samtidigt med, at hjertets hovedkammer forstørres og pumpekraften aftager. Derved kommer tilstanden til at ligne en anden af hjertemuskelsygdommene - dilateret kardiomyopati.

Er der forandringer i hjertekardiogrammet?

Flertallet af HCM patienterne får karakteristiske forandringer i hjertekardiogrammet (EKG-et) som udtryk for, at hjertemusklen er fortykket. Mindre hyppigt er hjertekardiogrammet normalt på trods af, at hjertemusklen er fortykket. Man kan godt have forandringer i hjertekardiogrammet uden at hjertemusklen er fortykket. Hvorvidt disse personer senere udvikler fortykkelse er endnu uvist.

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

Flertallet af HCM patienterne har formentlig haft sygdommen i mange år før de evt. får symptomer. Symptomerne kan udvikle sig snigende og er ofte ret uspecifikke og lignende symptomer findes også ved mange andre hjertesygdomme.

Åndenød

Den fysiske arbejdsformåen kan være begrænset af åndenød og udmattelse. Flertallet får dog kun gener i forbindelse med sværere fysisk anstrengelse.

Brystsmerter

Brystsmerter i forbindelse med fysisk anstrengelse er hyppigt forekommende. Smerterne skyldes formentlig, at hjertets muskelmasse er større end normalt, og dermed har et øget behov for ilt under aktivitet, samtidig med, at ilttilførslen gennem små blodkar i hjertet kan være forringet.

Hjertebanken

Alle mennesker kan lejlighedsvis føle ekstra-slag ved hjertet (ekstra-systoler), hvilket er ufarligt. Symptomet hjertebanken dækker over pludselige ændringer i pulsen som for eksempel helt uvarslet kan blive hurtig og ledsaget af svedudbrud, svimmelhed eller evt. føre til besvimelse.

Hjerterytmeforstyrrelserne kan enten opstå i hjertes hovedkamre - eller mere hyppigt - i forkamrene, hvor det giver anledning til forkammerflimmer også kaldet atrieflimmer. Atrieflimmer føles som en uregelmæssig og ofte hurtig hjerterytme, som kan være af kortere (paroxystisk) eller længere (permanent) varighed. 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 blodpropper, idet forkamrene under flimren er stillestående. Sådanne blodpropper kan rive sig løse og følge blodstrømmen ud i kroppen. Herved kan der bl.a. sætte sig blodpropper i hjernen, hvilket kan medføre lammelser. For at forhindre blodproppdannelse i at opstå i forkamrene under atrieflimmer, anbefales blodfortyndende behandling og samtidigt er det ofte nødvendigt med medicin til at regulere hjerterytmen. Nogle gange vælger man at ensrette strømmen i hjertet og derved genoprette den normal hjerte- (sinus) rytme ved at give et elektrisk stød under fuld bedøvelse. Nyopståede symptomer på hjertebanken bør undersøges og behandles.

Svimmelhed og besvimelser

Svimmelhed og besvimelser kan opstå i forbindelse med fysisk anstrengelse eller – om end sjældent - i hvile - og kan skyldes en hjerterytmeforstyrrelse med meget hurtig hjerterytme eller fald i blodtrykket. Sådanne symptomer bør føre til umiddelbar lægekontakt.

Advarselssymptomer

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

- Besvimelse
- Tilfælde med hurtig hjertebanken
- Nyopstået eller tiltagende åndenød
- Nyopståede eller hyppigere anfald af brystsmerter

Kapitel 4. Hvornår gammel er man når man får HCM?

HCM kan optræde og give debut af symptomer i alle aldre. Sygdommen er sjælden hos børn og optræder der ofte som led i en metabolisk sygdom.

Børn med sygdommen er ofte asymptomatiske men kan have samme symptomer som ældre.

Hyppigere debuterer sygdommen først i ungdomsårene men oftest debuterer sygdommen først i voksenlivet.

Kapitel 5. Hvordan stiller man diagnosen HCM?

Mistanken om HCM rejses hos en yngre person ofte ved, at der tilfældig høres en hjerte-mislyd, ved et abnormt EKG eller pga. symptomer som de ovenfor nævnte.

Diagnosen stilles ud fra følgende undersøgelsesprogram:

- Samtale med lægen om symptomer, andre ledsagende sygdomme samt gennemgang af familiehistorien med fokus på optræden af hjertesygdom i ung alder hos slægtninge.
- Almindelig lægeundersøgelse, måling af blodtryk, hjerte/lunge stetoskopi mm.
- Blodprøver for at udelukke andre årsager til hjertesygdomme (fx stofskifte sygdom)
- EKG optagelse
- Ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiografi)
- Hos personer, som er vanskelige at ultralydsskane vælger man ofte at supplere med en magnetskanning (MR) af hjertet

I en række tilfælde, og oftest først når sygdommen er konstateret, vil der ofte være behov for yderligere undersøgelser

- Optagelse af hjerterytmen på båndoptager igennem 24-48 timer (Holter-monitorering)
- Arbejdstest på en cykel under samtidig optagelse af puls, blodtryk og EKG
- Hos lidt ældre personer, som har sværere brystmerter eller åndenød på trods af medicinsk behandling, vælger man i visse tilfælde at undersøge kranspulsårene for at udelukke åreforkalkningssygdom

Kapitel 6. Hvilke behandlingsmuligheder er der?

Medicinsk behandling

Behandlingen af HCM er rettet mod at mindske symptomer og at forebygge komplikationer. Flertallet har ingen eller ganske lette symptomer og skal derfor ikke behandles. For de, der har symptomer, afhænger behandlingen af karakteren af symptomerne og om der forekommer obstruktion i udløbsdelen af venstre hjertekammer samt af risikoen for at udvikle alvorlige hjerterytmeforstyrrelser.

Behovet for og valget af behandling er nøje afstemt i forhold til den enkelte patient og kan ofte ændre sig over årene. Der findes endnu ikke behandling, som forhindrer sygdommen i at udvikle sig og det er heller ikke muligt ad medicinsk vej at fjerne en eksisterende fortykkelse.

Beta-blokkere (fx: Selozok, Metoprolol, Atenolol m.fl.) og Calcium antagonist (fx: Verapamil, Isoptin, Myonil, Cardil mfl.)

Disse typer af medicin kan ofte afhjælpe brystmerter, åndenød og hjertebanken, bl.a. ved at nedsætte pulsen og ændre hjertets sammentrækning.

Amiodaron (fx: Cordarone, Cordan)

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

Blodfortyndende behandling (fx: Marevan)

Patienter med anfaldsvis eller vedvarende forkammerflimmer bør sættes i blodfortyndende behandling for at undgå dannelse af blodproppmateriale og for dermed at reducere risikoen for et slagtilfælde.

Vanddrivende medicin

Vanddrivende medicin skal generelt helst undgås ved HCM, da behandlingen i nogle tilfælde kan forværre obstruktion af blodstrømmen i hjertet. Lejlighedsvist er det nødvendigt at behandle med vanddrivende medicin på grund af væskeophobning i kroppen.

Behandling af obstruktiv HCM

Ved obstruktion i udløbsdelen af venstre hjertehalvdel (figur 4) optræder ofte symptomer som brystmerter, åndenød og besvimelser og dette kan give en øget risiko for udvikling af forkammerflimmer. Hvis der opstår sådanne symptomer forsøges disse første behandlet medicinsk. Hvis dette ikke er tilstrækkeligt, kan man overveje at fjerne fortykkelsen af hjertemusklen i udløbsdelen af venstre hjertehalvdel. Dette kan enten foregå ved en åben hjerteoperation, hvor kirurgen fjerner den fortykkede del af hjerteskillevæggen eller - som det i dag er mere hyppigt at reducere fortykkelsen ved indsprøjtning af alkohol i hjertemuskel-fortykkelsen via et rør der føres fra lysken til kranspulsåren. Indsprøjtning af alkohol bruges endnu ikke hos børn. Efterfølgende vil nogle patienter udvikle behov for en pacemaker, fordi hjertes elektriske ledningssystem kan blive påvirket af behandlingen. Både operation og alkoholbehandling indebærer en risiko for

alvorlige komplikationer og er derfor reserveret til patienter med udtalte symptomer.

Forebyggelse af pludselig død med en implanterbar defibrillator (ICD)

En lille gruppe HCM patienter har en øget risiko for at dø pludseligt - enten helt uden - eller måske med ganske beskedne forvarslere. Årsagen vil i sådanne tilfælde oftest være, at der opstår meget hurtige hjerterytmeforstyrrelser fra hovedkammeret. Dette medfører, at blodcirkulationen i kroppen ophører – også kaldet hjertestop. Heldigvis sker dette sjældent. Nyere undersøgelser har vist, at patienter med høj risiko for at dø pludseligt kan udpeges ved relativt simple undersøgelser, som omfatter EKG optagelse, båndoptagelse af hjerterytmen gennem 48 timer (Holter-monitorering) og ekkokardiografi. Risikofaktorerne for pludselig død omfatter tilfælde med uforklarede besvimelser, svær fortykkelse af hjertemusklen, forstørret hjerteforkammer, visse hjerterytmeforstyrrelser og tilfælde med pludselig død i familien.

Hvis der påvises flere risiko-faktorer for pludselig død, vil man overveje at tilbyde behandling med en ICD pacemaker (hjertestøder). Denne behandling indebærer, at man får indopereret en speciel pacemaker, som blandt andet er i stand til at støde hurtigt (ventrikulære) hjerterytmeforstyrrelse tilbage til normal hjerterytme.

Kapitel 7. Hvordan ser fremtiden ud med HCM?

Det er væsentligt at fastslå, at flertallet af HCM patienter lever et normalt liv med ingen eller ganske få gener og med 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. Regelmæssige ambulante kontroller og 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?

Når man har HCM er der noget, som tyder på, at hård fysisk anstrengelse kan give anledning til hjerterytmeforstyrrelser. Generelt anbefales det derfor at undgå elite- og konkurrencesportsudøvelse eller lignende svær fysisk anstrengelse, hvor hjertet udsættes for en høj belastning. Man kan sagtens dyrke sex, sport på motionsplan og deltage i skoleidræt. Det skal understreges at daglig fysisk aktivitet som led i hjertesund levevis selvfølgelig er ligeså vigtig for patienter med HCM som for alle andre. Som tidligere nævnt er HCM-hjertet lidt stivere end vanligt og har derfor lidt sværere ved at blive fyldt med blod. For at sikre god blodfyldning af hjertet bør man undgå dehydrering (væskemangel) og overophedning da dette kan forværre symptomerne ved sygdommen. Man skal derfor huske at indtage rigeligt med væske ved diarre og ophold i varmt vejr og at undgå meget varme bade.

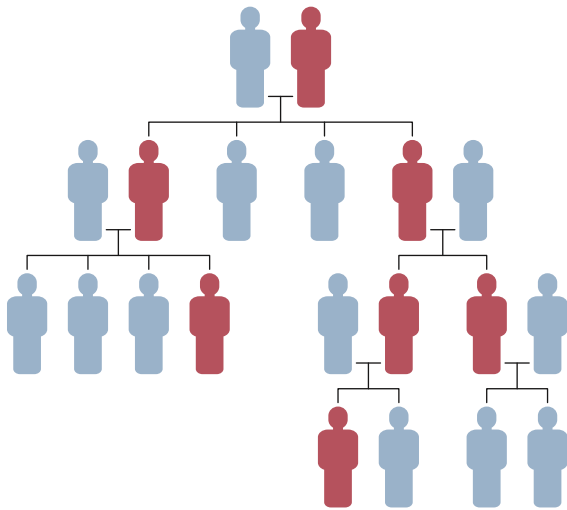
Hvad med graviditet og fødsel?

De fleste kvinder med HCM 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 ofte 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. I nogle tilfælde vælger man at anbefale kejsersnit, hvilket ligeledes bør foretages på specialiseret sygehus, da det kan være nødvendigt at tage specielle forholdsregler for at undgå blodtryksfald i forbindelse med valget af bedøvelsesform.

Kapitel 8. Hvad med arvelighed, slægtninge, gentestning og børn?

HCM 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. HCM skyldes hyppigst fejl i en bestemt gruppe arveanlæg, der koder for æggehviteproteiner (proteiner), som har betydning for hjertemusklens evne til at trække sig sammen. Når man får stillet diagnosen HCM vil lægen eller sygeplejersken indhente oplysninger om der skulle være andre i familien med hjertesygdom og optegne et detaljeret stamtræ (figur 7). 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 7. Stamtræ over familie med familiær optræden af HCM (røde markeringer = syg)



Sygdommen nedarves med dominant arvegang, hvilket betyder, at arvegangen er uafhængig af køn og som regel

forekommer i hver generation. Sygdomsudtrykket er meget varierende og nogle genbærere har meget få eller ingen tegn på sygdom (rask), hvilket betegnes, at sygdommens penetrans er nedsat. HCM patienter har 50%’s risiko for at give genfejlen videre til hver af sine børn, ligesom deres forældre, søstre og brødre også hver har 50%’s risiko for at have genfejlen.

Gen-testning

Det er muligt at undersøge de ovennævnte arveanlæg (gener) for 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 sygdoms-fremkaldende gen-fejl i ca. 50% af familierne. Finder man en mutation får det sædvanligvis ingen betydning for den sygdomsramte, fordi vedkommende jo allerede har sygdommen og vil skulle følges og behandles som det er gennemgået ovenfor uafhængig af gen-fejlen. Derimod vil det være vigtigt at kunne tilbyde HCM patientens slægtninge at blive undersøgt for, om de har den samme gen-fejl og dermed risiko for at udvikle sygdommen. 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. 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

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 HCM (indekspatienten = probanden). Typisk vil indekspatienten 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 nære slægtninge (1. ledsslægtninge, dvs. forældre, søskende og børn) undersøges først, herefter kan tilbudet 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 hjerteskaning (ekkokardiografi) for at be- eller afkræfte diagnosen. Skulle der herudfra være mistanke om sygdom, vil man foretage en mere omfattende undersøgelse som nævnt i kapitel 4. Slægtninge, som ud fra disse undersøgelser findes raske, vil 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 HCM patienter undersøges klinisk fra 5 års alderen - evt først fra 10 års alderen og herefter årligt til barnet er udvokset. Søskende til børn med HCM 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 indexpatienten har fået påvist en 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 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 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 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 HCM får børn som alle andre. Ved alle arvelige hjertesygdomme tilbydes lægelig rådgivning forud for graviditet. Tilbudet om rådgivning gælder også partneren. Når man har sygdommen, er der en risiko på 50% for at videregive gen-forandringen 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 kan det være relevant at diskutere muligheden for reagensglas befrugtning (IVF) med æg-sortering 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 hjerterundersøgelsen. 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 gen test ikke oplyses til/anvendes af forsikringsselskabet. Det betyder at personer der har fået påvist en gen-fejl og som er raske uden tegn eller symptomer på hjertesygdom frit kan komme til fortsat kontrol på sygehuset, uden at denne oplysning må 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. vurderinger ift. at kunne adoptere.

Denne patientinformation er udarbejdet af Dansk
Cardiologisk Selskabs arbejdsgruppe for arvelige
hjertesygdomme og repræsentanter for Dansk
Pædiatrisk selskab. Januar 2017

Jens Mogensen
Odense Universitetshospital

Ole Havndrup
Sjællands Universitetshospital, Roskilde

Jesper Reimers
Rigshospitalet

Henning Bundgaard
Rigshospitalet

Henrik Kjærulf Jensen
Aarhus Universitetshospital, Skejby