



Patientinformation

Dilateret kardiomyopati (DCM)

Udarbejdet af Arbejdsgruppen for Arvelige Hjertesygdomme, Dansk Cardiologisk Selskab



Indholdsfortegnelse

Kapitel 1. Det normale hjerte

Hjertemuskelsygdomme (kardiomyopier)

Kapitel 2. Hvad er dilateret kardiomyopati?

Hvad er årsagen til dilateret kardiomyopati?

- Arvelige årsager
- Virusinfektioner
- Autoimmun 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?

- Ultralydsskanning af hjertet
- Kranspulsåreundersøgelse
- MR-skanning af hjertet

Kapitel 6. Behandlingsmuligheder

Medicinsk behandling

- ACE-hæmmer, AT2-blokker, ARNI
- Beta-blokker
- SGLT2-hæmmer
- Mineralocorticoid-hæmmer
- Vanddrivende medicin
- Amiodaron
- Blodfortyndende

- Influenza vaccination
- Pacemaker- og ICD-behandling
- Hjertetransplantation og hjertepumpe-behandling

Kapitel 7. Hvordan lever jeg med DCM?

- Motion
- Vægt og diæt
- Alkohol og tobak
- Sex
- Kørekort
- Arbejde
- Graviditet og fødsel ved DCM

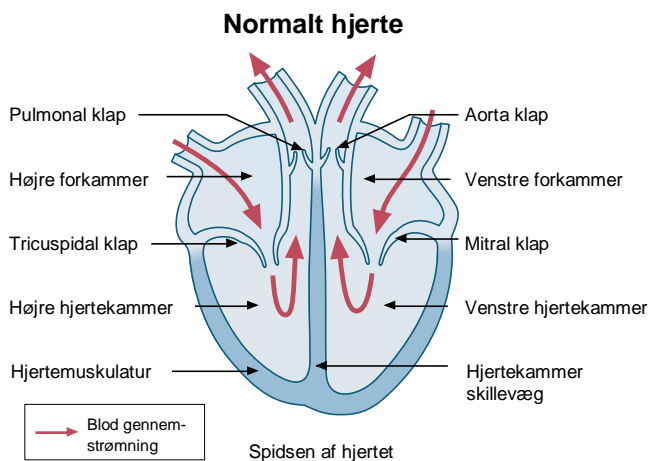
Kapitel 8. Hvad med arvelighed, slægtning, gentest og børn?

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

Kapitel 1. Det normale hjerte

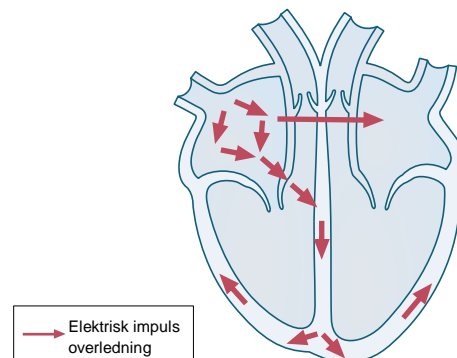
For bedre at forstå forandringerne i forbindelse med hjertesygdomme, er det nyttigt at kende hjertets normale form og funktion. Hjertets vægge består af specialiseret muskelvæv, kaldet myokardiet (figur 1). I princippet består hjertet af to serieforbundne pumper, som pumper blod ud i henholdsvis lunge- og system (krops)-kredsløbet.

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



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 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):** Hjertemuskel sygdom med fortykkelse af hjertemusklen
- **Dilateret kardiomyopati (DCM):** Hjertemuskel sygdom med nedsat pumpefunktion og forstørrelse af venstre hjertekammer
- **Arytmogen kardiomyopati (ACM/ARVC):** Hjertemuskel sygdom som kan være ledsaget af hjerterytmeforstyrrelser
- **Restriktiv kardiomyopati (RCM):** Hjertemuskel sygdom med stivhed og nedsat hjertekammer fyldning

Der er mange overgangsformer mellem de forskellige kardiomyopier. Derfor er det ikke altid muligt skarpt at adskille de forskellige kardiomyopier fra hinanden.

Kapitel 2. Hvad er dilateret kardiomyopati?

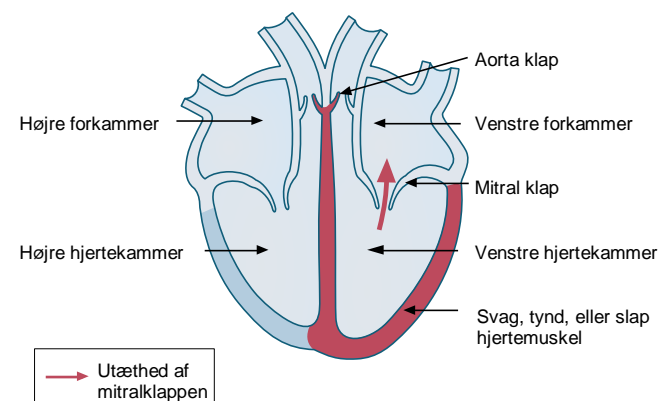
Dilateret kardiomyopati (DCM) er en hjertemuskelsygdom, som ofte forekommer i familier og dermed kan være arvelig. Sygdommen er karakteriseret ved at hjertets pumpekraft er nedsat på grund af en svigtende funktion af venstre hjertekammer, som også ofte er forstørret. Den nedsatte pumpekraft af hjertet kan medføre træthed og nedsat funktionsevne. Ofte har man ledsagende åndenød på grund af tendens til væskeophobning i lungerne. Nogle gange ses også en tendens til, at der kan samle sig væske i maven og benene. Samlet betegner man disse tegn på sygdommen som "hjertesvigt". Nogle gange medfører sygdommen også at hjerteklappen mellem venstre hjertekammer og forkammer bliver utæt, så noget af blodet løber tilbage til venstre forkammer – såkaldt "mitralinsufficiens". Der findes en lang række andre og hyppigere forekommende sygdomme, som også kan give anledning til hjertesvigt. F.eks. åreforkalknings sygdom i hjertets kranspulsårer, forhøjet blodtryk, hjerteklapsygdom, eller et for stort alkoholforbrug. Så det er vigtigt at blive undersøgt af en hjertelæge, hvis man har hjertesvigt, for at finde årsagen til sygdommen. DCM opstår på grund af et grundlæggende problem med hjertemusklen og ikke på grund af andre af de nævnte sygdomme. Som tidligere nævnt kan DCM i nogle tilfælde optræde i familier og skyldes ændringer i bestemte typer af arveanlæg (gener), som kan give anledning til en svækkelse af hjertemusklen. I andre tilfælde er sygdommen ikke arvelig og kan i stedet være forårsaget af virusinfektioner, autoimmune sygdomme, visse typer af medicin, bl.a. kemoterapi, som gives i kræftbehandling, eller sygdommen kan opstå i forbindelse med graviditet.

Arv

De familiære former for DCM nedarves via det arvemateriale (gener) vi har fået fra vores forældre.

Generne bestemmer, hvem vi er som individer, og fastlægger f.eks. vores højde og hårfarve. Denne genetiske information er lagret i arveanlæg, som findes i alle celler i kroppen og som fortæller cellerne, hvad de skal gøre. Hvis der er en fejl i et arveanlæg, kan der ske en ændring i den funktion, som cellerne har, hvilket kan give anledning til udvikling af sygdom. Fejl i arveanlæg kaldes genetiske varianter eller mutationer. Forskere har fundet genetiske varianter i mange forskellige typer af arveanlæg, der kan medføre eller øge risikoen for at udvikle DCM. Samtidig er der også stor spontan variation i arveanlæggene, hvilket kan gøre det vanskeligt at lave gentestning og at fortolke resultaterne af sådanne undersøgelser (se kapitel 8).

Figur 3: DCM med forstørrelse af venstre pumpekammer



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 f.eks. 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 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 har DCM på den baggrund. I forbindelse med udredningen for DCM, vil man ofte blive undersøgt for, om sygdommen kan skyldes autoimmune forhold, f.eks. sarkoidose.

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 finde denne sammenhæng. Længerevarende alkoholoverforbrug er en hyppig årsag til DCM.

Graviditet

I sjældne tilfælde kan gravide kvinder udvikle DCM, som typisk giver sig til kende omkring fødselstidspunktet, (peripartum kardiomyopati). Sygdommen har her ofte en god prognose, og hjertets funktion normaliseres oftest. Man anbefaler dog altid kontrol på en hjertemedicinsk afdeling ved en eventuel fremtidig graviditet. Arvelig DCM kan også debutere i forbindelse med en graviditet.

Overvægt

Det er velkendt at overvægt øger risikoen for forhøjet blodtryk og åreforkalkning, men overvægt er også en selvstændig risikofaktor for udvikling af hjertesvigt uden sygdom i kranspulsårerne. Man mener, at fordelingen af fedt i kroppen er af betydning for

udvikling af DCM, hvor fedt omkring de indre organer kan øge risikoen og at øget muskelmasse i kroppen kan reducere risikoen. Ved udvikling af hjertesvigt er der en klar anbefaling om rådgivning omkring vægttab gennem træning og kostomlægning.

Kapitel 3. Hvilke symptomer kan man få?

De fleste personer med DCM har det godt. Nogle har få symptomer, mens andre får problemer, hvor mere kompleks behandling og nogle gange indlæggelse på hospitalet bliver nødvendigt. Symptomerne og sygdommen kan ofte kontrolleres med medicin eller anden behandling (se kapitel 6). Hjertesvigtssymptomer hos DCM-patienter kan omfatte:

Åndenød

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

Hævelse af ben 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. Det kan føles som en uregelmæssig og ofte hurtig puls med ledsagende åndenød. 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 forkamrene.

Dette blodproppsmateriale kan følge blodstrømmen ud i kroppen og under uheldige omstændigheder give anledning til en blodprop i hjernen, hvilket kan medføre lammelser. 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 hjertet et elektrisk stød under fuld bedøvelse.

Hjertebanken kan i sjældne tilfælde være forårsaget af farlige rytmeforstyrrelser fra pumpekamrene og vil i så fald typisk være ledsaget af almen utilpashed, nærbesvimelser eller besvimelse. Nyopståede symptomer på hjertebanken bør altid undersøges og behandles.

Brystsmerter

Brystsmerter kan forekomme ved DCM, selvom kranspulsårerne oftest er normale uden betydende 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

Kapitel 4. Komplikationer til DCM

Blodpropper

Hos nogle patienter med DCM er pumpefunktionen betydeligt nedsat, hvilket kan medføre en øget risiko for at danne blodproppsmateriale i venstre hjertekammer 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.

Ved DCM ses også hyppigt forkammerflimmer (atrieflimmer). Forkammerflimmer også øger risiko for blodpropper til hjernen og andre organer og kræver 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 ultralydsscanning af hjertet for at komme årsagen til mislyden nærmere.

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 hjerterundersøgelse 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 (KAG). Undersøgelsen foretages oftest som en CT-skanning af hjertet med kontrast
- En båndoptagelse af hjerterytmen igennem 24-48 timer (Holter-monitorering)
- En arbejdstest på en cykel under samtidig optagelse af puls, blodtryk og hjertekardiogram
- En magnetskanning af hjertet (MR-skanning)

Kapitel 6. Behandlingsmuligheder

Det er ikke muligt at helbrede DCM, men i mange tilfælde er det muligt med medicin at bedre hjertets pumpefunktion markant 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 hjertesvigtsklinik på afdelingen med specialuddannede sygeplejersker.

- ACE-hæmmer, AT2-blokker, og ARNI (fx. ramipril, enalapril, trandolapril, losartan, candesartan, valsartan, sacubitril/valsartan)
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 eller ARNI, der kun sjældent har denne bivirkning.
- Beta-blokkere (fx. metoprolol, carvedilol, bisoprolol, nebivolol):
Medicinen virker ved at sænke pulsen og hæmme stresshormoners (adrenalin og noradrenalin) virkning på kroppen. 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.
- MRA (spironolacton, eplerenon):
Præparaterne er blodtryksænkende og svagt vanddrivende og bedrer prognosen ved hjertesvigt.
- SGLT2-hæmmere (empagliflozin, dapagliflozin):
Præparaterne er svagt vanddrivende og blodtryksænkende og bedrer prognosen ved hjertesvigt.
- Vanddrivende (fx. furosemide, bumetanide, hydrochlorothiazid):
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.
- Amiodaron (Cordarone):
Amiodaron kan bruges til behandling af hjerterytmeforstyrrelser fra såvel forkamre (atrieflimmer, atrieflagren) som hovedkamre (ventrikulære ekstrasystoler, ventrikulær takykardi). Amiodaron er ofte effektivt, men stoffet kan desværre have flere alvorlige bivirkninger, hvilket nødvendiggør kontrol 1-2 gange om året.
- Blodfortyndende (fx. warfarin, apixiban, rivaroxiban, edoxaban og dabigatran):
Nogle patienter med anfaldsvis eller vedvarende forkammerflimmer sættes i blodfortyndende behandling for at undgå dannelse af blodprosmateriale i hjertet og dermed reducere risikoen for at få et slagtilfælde. Hvis man er under behandling med Marevan, skal man jævnligt have kontrolleret blodprøver for at måle virkningen af medicinen.

- Influenza vaccination

Sundhedsstyrelsen anbefaler og tilbyder gratis influenza vaccination til personer med kroniske sygdomme – herunder også personer med DCM.

Ikke-medicinsk behandling

- Almindelig pacemakerbehandling

Nogle patienter med DCM får en langsom puls, hvilket kan betyde, at man kan 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.

- Biventrikulær pacemakerbehandling

Andre DCM-patienter har såkaldt venstresidigt grenblok (LBBB), hvor det venstre pumpekammer trækker sig uhensigtsmæssigt (dyssynkront) sammen trods optimal medicinsk behandling. I sådanne tilfælde kan en såkaldt biventrikulær pacemaker med ledninger der aktiverer begge pumpekamre bedre hjertets sammentrækningsevne.

- 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 ofte 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.

- Hjertetransplantation og hjertepumpe behandling

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. 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 meget 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 kontakter 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

Man kan sagtens dyrke sex, selvom man har DCM. Dog er nedsat sexlyst et hyppigt problem hos hjertepatienter og kan skyldes fysiologiske ændringer som følge af sygdommen eller bekymring for, at fysisk udfoldelse kan skade hjertet. Nedsat sexlyst kan også 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.

Hvad med graviditet og fødsel hvis man har DCM?

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 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 35-40% af tilfældene arveligt betinget. Derfor vil lægen eller sygeplejersken i forbindelse med undersøgelse af DCM-patienter indhente oplysninger i forhold til, 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, obduktionsrapporter eller dødsattester. På baggrund heraf vil lægen tage stilling til om der er grund til at tilbyde en hjerterundersøgelse 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

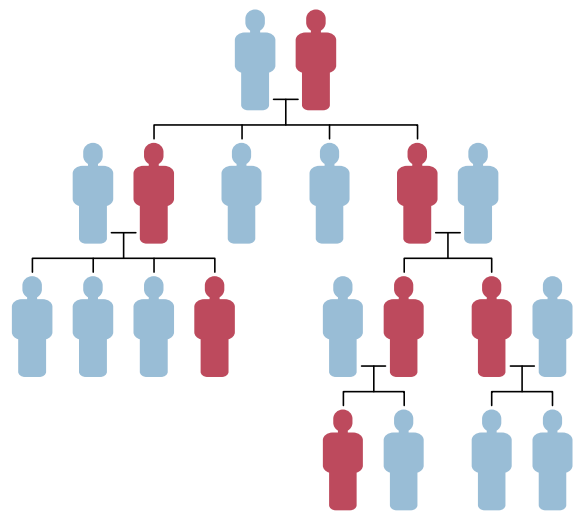
Sygdommen nedarves oftest med dominant arvegang, hvilket betyder, at arvegangen er uafhængig af køn og som regel forekommer i hver generation (figur 4). I sådanne tilfælde vil de familiemedlemmer, som har fået påvist sygdommen eller som er bærere af genvarianten, have en risiko på 50% for at give den 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-varianter 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 relateret til DCM og andre arvelige hjertesygdomme. Da teknologien stadig er under udvikling, kender man endnu ikke det præcise udbytte af undersøgelserne, men det skønnes at man i fremtiden vil finde en eller flere gen-varianter i de fleste tilfælde af de arvelige former for DCM.

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

Kun i de familier, hvor index-patienten har fået påvist en sygdomsfremkaldende gen-variant, er det muligt at tilbyde denne gen-testning af 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. Raske slægtninge med en påvist mulig sygdomsfremkaldende genvariant samt slægtninge fra familier, hvor det ikke har været muligt at finde en genfejl, anbefales individualiseret ambulant kontrol med 3-5 års intervaller hos en hjertelæge. Hvis genetiske undersøgelser har kunnet vise, at man ikke har arvet familiens genfejl, er man ikke i risiko for at udvikle sygdommen og skal derfor ikke længere gå til kontrol.

Genetisk 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 at bestemme selv betyder det, at man først tilbyder genetisk testning, når barnet selv kan tage stilling, dvs. i 15-18-årsalderen. 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 at få børn?

Patienter med arvelig hjertesygdom tilbydes lægelig rådgivning i spørgsmålet om at få børn. Tilbuddet om rådgivning gælder også partneren. Når man har en gen-

ændring, er der som regel 50% sandsynlighed for at give gen-ændringen fejlen videre til sine børn.

Selvom barnet arver gen-ændringen, 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 reagensglasbefrugtning (IVF) med æg-sortering eller at tilbyde fosterdiagnostik med henblik på abort, hvis gen-ændringen 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 forsikrings-selskabet 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.

Hvis 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 viderebringes til andre af hverken sygehus eller egen læge. Såfremt alene oplysningen om, at der optræder en arvelig hjertesygdom i familien hos en nær slægtning bevirker, at man ikke kan tegne en forsikring, gør det modsatte sig desværre også gældende.

Oplysningen om, at man ikke viser tegn på at have arvet hjertesygdommen ved løbende kontroller må ikke inddrages i vurderingen om evt. at tilbyde forsikring.

Det samme gør sig gældende med resultatet af gen-testen, således at forsikringsselskaberne ikke har nogen

adkomst til at få viden om eventuelle ændringer i en persons arveanlæg.

Det betyder, at personer, der har fået påvist en gen-ændring og som er raske uden tegn eller symptomer på hjertesygdom, frit kan komme til kontrol på sygehuset, uden at denne viden hverken kan eller bør oplyses til forsikringsselskaberne.

Modsat må forsikringsselskabet heller ikke anvende en evt. viden om, at man ikke har arvet en gen-ændringen.

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 i forbindelse med adoption.

Denne patientinformation er udarbejdet af Dansk
Cardiologisk Selskabs arbejdsgruppe for arvelige
hjertesygdomme.

Lone Due Vestergård
Thomas Hey
Thomas Olsen
Jens Mogensen
Odense Universitetshospital

Torsten Bloch Rasmussen
Aarhus Universitetshospital

Ole Havndrup
Roskilde Sygehus

Henning Bundgaard
Rigshospitalet

Revideret i december 2022 af:

Torsten Bloch Rasmussen, Sygehus Lillebælt
Morten Steen Kvistholm Jensen, Aarhus
Universitetshospital
Alex Hørby Christensen, Rigshospitalet
Trine Kiilerich Lauridsen, Rigshospitalet