

Information till patienter och anhöriga

Dilaterad kardiomyopati



Den här informationen riktar sig till dig som har sjukdomen dilaterad kardiomyopati (DCM) eller är anhörig till någon med sjukdomen. Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftliga hjärt- och kärlsjukdomar (kardiovaskulära sjukdomar), genom att erbjuda tjänster och kunskap nationellt. Centrumbildningen är resultatet av ett samarbete mellan Barn- och ungdomscentrum, Hjärtcentrum, Medicincentrum och Laborieriemedicin.

Dilaterad kardiomyopati (DCM) är en hjärtmuskelsjukdom som är ärftlig i ungefär en tredjedel av fallen och kännetecknas av vidgning (dilatation) och senare försvagning av hjärtats vänstra kammare. Tidigt i förloppet har man inga besvär av detta, men när kammaren börjar tröttnas ut får man besvär med hjärtsvikt i form av bland annat orkeslöshet, andfåddhet och yrsel. Vidgningen av hjärtats vänstra kammare vid DCM börjar oftast i den tidiga medelåldern, men kan ses såväl tidigare som senare i livet. Det är dock mycket ovanligt att sjukdomen debuterar redan i barnaåren.

Det finns även andra tillstånd som ger en liknande sjukdomsbild med hjärtsvikt, till exempel sjukdom i hjärtats kranskärl eller långvarigt högt blodtryck. Diagnosen DCM ställs genom läkarundersökning, EKG och ultraljudsundersökning av hjärtat, efter att man uteslutit andra orsaker till hjärtsvikten. Har man fått diagnosen DCM så innebär inte det att den alltid är ärftlig, den kan också orsakas av till exempel hög alkoholkonsumtion, cellgiftbehandling eller genomgången hjärtmuskelinflammation.

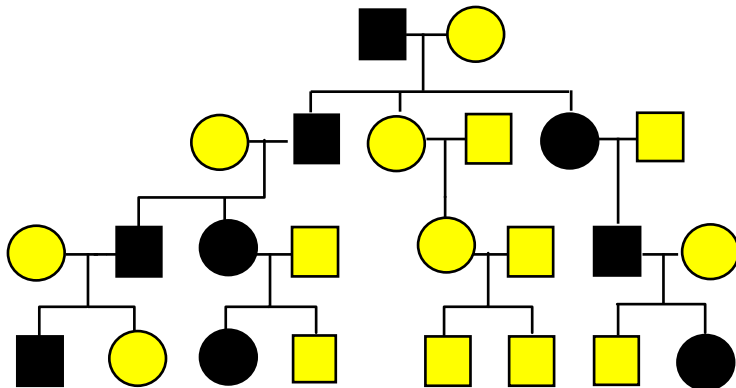
DCM förekommer alltså både som en ärftlig sjukdom och som en icke ärftlig sjukdom. Den här informationen riktar sig till dig med ärftlig DCM.

Orsak till ärftlig DCM

Ärftlig DCM orsakas av en förändring i ett arvsanlag (mutation). Genförändringar som ger upphov till DCM kan finnas i många olika gener. De sjukdomsgener man känner till styr uppbyggnaden av proteiner i hjärtmuskeln. Genförändringen påverkar hjärtats muskelceller vilket leder till en försvagning av hjärtat. Oavsett i vilken gen genförändringen sitter yttrar sig sjukdomen oftast på ett liknande sätt. Vi känner idag inte till alla gener som kan orsaka sjukdomen, vilket resulterar i att man i endast ca. 20-30% av fallen finner en sjukdomsorsakande gen. Detta gör att gentestning som diagnostiskt verktyg har vissa begränsningar, men i de fall där man kan hitta det förändrade arvsanlaget är detta värdefullt för behandling och uppföljning av släkten.

Ärftlighet vid DCM

Nedärvningsmönstret vid ärftlig DCM är oftast autosomt dominant. Det innebär att om en av föräldrarna har DCM har varje barn 50 % sannolikhet, oavsett kön, att ärva det sjukdomsorsakande anlaget. Alla anlagsbärare utvecklar dock inte DCM eller får en så pass lindrig form att den aldrig diagnostiseras. Hur sjuk man blir och ålder vid insjuknande kan variera inom samma familj. De barn som inte ärver anlaget drabbas inte av sjukdomen och för den heller inte vidare till sina barn. Anlaget "hoppas aldrig över" en generation för att ärvas i nästa.



Exempel på familjeträd i 4 generationer med s.k. autosomt dominant nedärvning, båda könen drabbas och sjukdomen finns i varje generation. Sjuk (svart), frisk (gul), kvinna (cirkel), man (fyrkant).

Symtom vid DCM

DCM ger oftast symtom när vänster kammars pumpförmåga är otillräcklig för att effektivt försörja kroppen med blod. Man upplever då successivt nedsatt fysisk arbetsförmåga, andfäddhet, trötthet och ibland yrsel.

Den nedsatta pumpförmågan medför att man samlar på sig vätska vilket kan leda till svullna ben och ökad andningspåverkan. Detta tillstånd kallas hjärtsvikt. Ibland kan andfäddheten förvärras i liggande ställning, pga. ett ökat återflöde av blod till hjärtat från benen. Obehag och tryck i bröstet beskrivs också ofta, men regelrätta smärtor är vanligare vid andra hjärtsjukdomar. Alla hjärtmuskelsjukdomar kan ge rubbningar i hjärtats rytm så även vid DCM. Symtom vid rytmrubbningar kan ge sig tillkänna som hjärklappning, plötslig orkeslöshet, yrsel, svimning eller i de allvarligaste fallen, plötslig död.

Hjärtrytmrubbningar är ovanliga hos i övrigt helt symptomfria personer med DCM. Plötslig svimning eller svimning under pågående fysisk aktivitet är allvarliga tecken vid DCM och bör föranleda snabb läkarkontakt.

Vid DCM är symtomen till en början mycket diskreta och föranleder vanligtvis vårdkontakt först när sjukdomen är utvecklad.

Hur vanligt är DCM?

Uppskattningsvis har ca 1:2000 personer DCM. Det inkluderar både ärftliga och sporadiska fall.

Hur ställs diagnosen DCM?

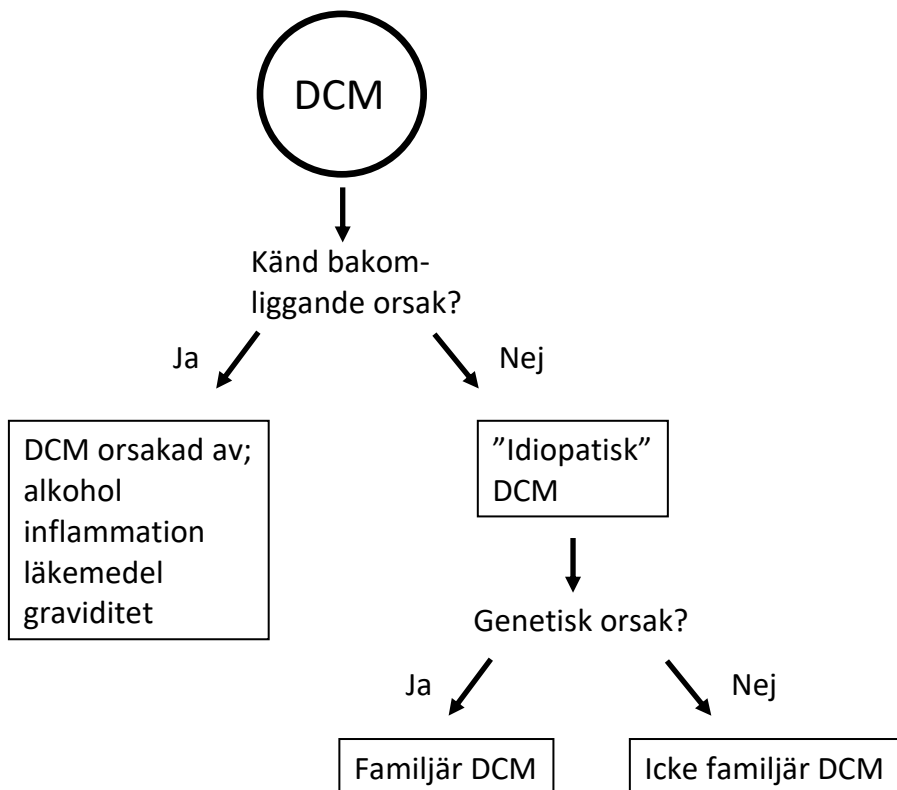
Diagnosen DCM baseras på typiska fynd vid undersökning av hjärtat, oftast med hjälp av EKG och ultraljud, s.k. ekokardiografi. Ekokardiografi är en ofarlig och smärtfri undersökning där man med hjälp av en ultraljudsmaskin undersöker hjärtat. Man får information om hjärtrummens storlek och funktion

samt eventuella klaffel eller andra medfödda hjärtfel. Magnetkameraundersökning (MRI), datortomografi och hjärtscintigrafi är andra möjliga undersökningar.

Vidare måste andra icke ärftliga orsaker till vänsterkammardilatation uteslutas. Vänster kammare kan vidgas och försvagas av bristande blodtillförsel (syrebrist) vid till exempel kranskärlsjukdom, fel på hjärtats klaffar eller långvarigt obehandlat högt blodtryck. DCM kan också vara orsakat av toxiska substanser (till exempel överkonsumtion av alkohol och cellgiftsbehandling), hormonella störningar eller inflammation i hjärtmuskulaturen. Blod-

prover tas för att påvisa eventuella andra underliggande sjukdomar. Bedömningen av hjärtats blodförsörjning kan göras på flera sätt. Ofta görs en s.k. koronarangiografi, då man för in en tunn slang till kroppspulsådern och sprutar kontrastmedel i hjärtats kranskärl för att se eventuella kranskärlförträngningar.

När man inte finner någon förklaring till vänsterkammardilatationen talar man om "idiopatisk" DCM (vilket betyder DCM utan känd orsak). Det är i denna grupp av patienter funderingar kring ärftlighet kan vara aktuella.



Diagnosen ärftlig DCM kan vara svår att ställa. Om din läkare misstänker att sjukdomen kan vara ärftlig så kan utredning av din familj bli aktuell. Man undersöker då de övriga familjemedlemmarna med EKG och ekokardiografi. Ofta går man också genom journalhandlingar rörande släktingar om sådana finns tillgängliga. Finner man DCM utan känd orsak hos någon av dessa betraktar vi sjukdomen som ärftlig.

Som tidigare nämnts kan man inte alltid bekräfta misstanken om ärftlighet genom ett gentest. Detta beror på att genetiken bakom sjukdomen är ofullständigt kartlagd och att bara en del av de sjukdomsorsakande genförändringarna ännu har identifierats. Genförändringen kan sitta i en gen som inte undersökts eller i en hittills okänd gen. Din läkare väger samman flera faktorer i frågan om gentestning. Om frågan kommer upp kan du remitteras till genetisk vägledning vid en kardiogenetisk mottagning eller klinisk genetisk mottagning. Syftet med genetisk vägledning är att ge den enskilda individen sådan information att personen kan fatta ett självständigt beslut om man vill genomgå ett gentest eller inte. Om ett gentest visar att du är bärare av en genförändring som ger DCM, så har det inte bara betydelse för dig utan även för dina släktingar. Du kan informera dem om att ett sjukdomsanlag för DCM finns i släkten och de kan i sin tur ta ställning till om de vill göra ett gentest. Inför ett sådant test bör genetisk vägledning erbjudas. Släktingar som visar sig vara bärare av ett sjukdomsanlag bör genomgå under-

sökning av hjärtat för att fastställa om de har utvecklat DCM eller inte.

I många fall finner man ingen förklarande genförändring vid genetisk utredning av DCM, men man kan ändå bedöma att sjukdomen är ärftlig om man finner att det är flera individer i släkten som har insjuknat med DCM.

Hur behandlas DCM?

DCM leder som regel till hjärtsvikt. Hjärtsvikt behandlas med ett flertal mediciner vilka syftar till att avlasta hjärtat genom att sänka motståndet i kroppens blodkärl, driva ut överskottsvätska samt att sänka hjärtfrekvensen och motverka hjärtrytmrubbningar. Medicineringen ställs in individuellt och är vanligtvis livslång. Då kroppens och hjärtats svar på medicinering kan förändras över åren brukar medicineringen skötas via specialistmottagning på sjukhus.

I vissa särskilda fall kan en pacemaker förbättra hjärtfunktionen. Ställningstagande till detta görs utifrån särskilda EKG-fynd vid kvarstående symtom trots optimal medicinsk behandling.

I ett fåtal fall bedömer man risken för allvarliga hjärtrytmstörningar som så stor att en planterbar defibrillator kan vara aktuell. Denna återställer med hjälp av en elektrisk stöt den normala hjärtrytmen.

Rekommenderad uppföljning

Individer med DCM, ärftlig eller inte, ska kontrolleras regelbundet hos läkare, gärna på specialistmottagning. Vid fastställd familjär DCM riskerar första gradssläktingar (föräldrar, syskon, barn) att vara bärare av sjukdomsanlaget utan att vara sjuka. Vi rekommenderar dem regelbundna undersökningar med 2 till 5 års intervall för att utesluta eller påvisa förekomst av hjärtpåverkan. Vid tecken till begynnande sjukdom tar man ställning till medicinsk behandling och fortsatt uppföljning.

Det är sällsynt att ärftlig sjukdom utvecklas efter 60 års ålder, så om allt ser normalt ut vid den åldern brukar uppföljningen avslutas.

Det är ovanligt men förekommer att ärftlig DCM debuterar i barndomen. I

de familjer där sjukdomen debuterar tidigt hos någon medlem brukar vi rekommendera undersökningar även av barn och ungdomar. Då påverkan av det växande hjärtat kan uppstå fortare än hos vuxna rekommenderar vi undersökningar med 2 års intervall.

Angående fysisk aktivitet

Tävlingsidrott på elitnivå eller tung motionsidrott rekommenderas inte till dig som har DCM, även om du med medicinering känner att orken är fullgod. Detsamma gäller tung statisk eller dynamisk belastning. Diagnosen medför dock inga hinder för motion på ”vardaglig” nivå.

Var skall jag vända mig för att få information?

Centrum för kardiovaskulär genetik
Hjärtcentrum
Norrlands universitetssjukhus
901 85 UMEÅ.
Telefon: 090-785 12 87



[https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/](https://www.1177.se/Vasterbotten/hitta-
vard/kontaktkort/Centrum-for-kardiovaskular-
genetik/)

Hemsida: www.regionvasterbotten.se/ckg

Kontaktuppgifter till de kliniskt genetiska enheterna i Sverige

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik
Norrlands universitetssjukhus,
Umeå
Växel: 090-785 00 00

Stockholmsregionen:

Mottagning Klinisk genetik Solna
Karolinska Universitetssjukhuset,
Stockholm
Växel: 08-123 700 00

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik Mottagning
Sahlgrenska Universitetssjukhuset,
Göteborg
Växel: 031-342 10 00

Uppsala Örebroregionen:

Allmän-genetiska mottagningen
Akademiska sjukhuset,
Uppsala
Växel: 018-611 00 00

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Klinisk genetik Utredningsenhet
Universitetssjukhuset, Linköping
Växel: 010-103 00 00

Södra sjukvårdsregionen:

Genetikmottagning
Skånes universitetssjukhus, Lund
Växel: 046-17 10 00