

Information till patienter och anhöriga

Hypertrofisk kardiomyopati



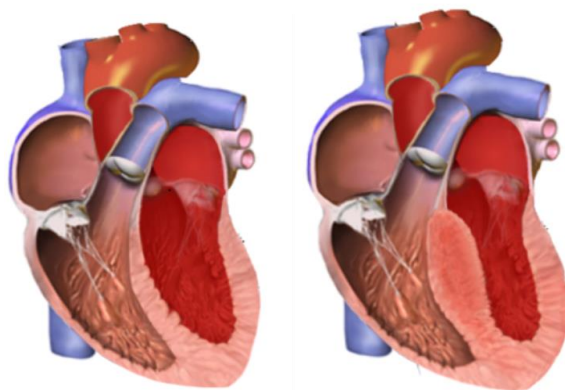
Den här informationen riktar sig till dig som har sjukdomen hypertrofisk kardiomyopati (HCM) eller är anhörig till någon med sjukdomen. Centrum för kardiovaskulär genetik (CKG) vid Norrlands universitetssjukhus i Umeå arbetar för att förebygga sjuklighet och död i ärftliga hjärt- och kärlsjukdomar (kardiovaskulära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

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) kännetecknas av att hjärtmuskeln är förtjockad (=hypertrofisk). Det är framför allt skillnaden mellan vänster och höger kammare som blir tjockare än den normalt ska vara, men ibland kan även andra delar av hjärtats vänstra eller högra kammare drabbas (se bild). Förtjockningen av hjärtmuskeln startar ofta i tonåren, men kan i princip uppkomma från spädbarnsåldern till pensionsåldern. I drygt hälften av fallen är sjukdomen HCM ärftlig. I de övriga fallen vet man inte orsaken och då kallas sjukdomen för sporadisk. Diagnosen HCM ställs med hjälp av läkarundersökning, EKG och ultraljudsundersökning av hjärtat. Sjukdomen kan påverka såväl hjärtmuskeln pumpfunktion som hjärtats elektriska system, det s.k. retledningssystemet. HCM är den vanligaste orsaken till plötsliga oväntade dödsfall hos unga idrottare.

Ibland leder HCM till ett försvårat blodflöde (obstruktion) från hjärtats vänstra kammare och tillståndet kallas då för hypertrofisk obstruktiv kardiomyopati (HOCM). Nedärvning och utredning är desamma vid HCM och HOCM, men behandlingen skiljer sig något. I samma släkt kan det finnas fall med HCM respektive HOCM. Följande information gäller både vid ärftlig HCM och vid HOCM, men sjukdomen kommer att benämnas HCM.

Det finns även tillstånd som kan likna HCM, men i stället beror på annan bakomliggande sjukdom, t.ex. högt blodtryck, sjukdom i hjärtats klaffar eller s.k. inlagrings-sjukdom t.ex. amyloidos (Skellefteåsjukan). Det är viktigt att skilja dessa tillstånd från HCM, eftersom behandlingen skiljer sig beroende på den bakomliggande orsaken till hjärtmuskelförtjockningen.

HCM förekommer alltså både som en ärftlig (familjär) sjukdom och som en icke ärftlig (sporadisk) sjukdom. Denna information riktar sig till dig med ärftlig HCM.



Normal hjärtmuskel

Förtjockad hjärtmuskel

Orsak till ärftlig HCM

Ärftlig HCM orsakas av en förändring i ett arvsanlag (mutation). Genförändringar i mer än tio olika gener kan orsaka HCM och i varje gen har man funnit många olika genförändringar. De två vanligaste generna är *MYBPC3* och *MYH7*, som båda styr uppbyggnaden av proteiner i hjärtmuskelcellen. Genförändringen påverkar hjärtats muskelceller vilket leder till en tillväxt av cellen och därigenom en förtjockning av hjärtats väggar. Sjukdomen yttrar sig i princip på samma sätt vid olika genförändringar, men kan ibland vara något mildare i familjer med sjukdom orsakad av genförändringar i *MYBPC3*-genen.

Vi känner idag inte till alla gener och genförändringar som kan ge HCM. Därför kan det ibland vara svårt att verifiera diagnosen med ett genetiskt test, trots att man misstänker ärftlig HCM.

Ärftlighet vid HCM

Ärftlig HCM är autosomt dominant nedärvd. Det innebär att om en av föräldrarna har HCM har varje barn 50 % sannolikhet, oavsett kön, att ärva det sjukdomsorsakande anlaget. *Det är inte alla anlagsbärare som utvecklar HCM.* I en släkt där man bär på samma genförändring kan man även se att symtomen varierar bland de individer som insjuknar i HCM.

De barn som inte ärver anlaget drabbas inte av sjukdomen och för den heller inte vidare till sina barn. Anlaget ”hoppar aldrig över” en generation för att ärvas i nästa. Nedärvingen är således oberoende av kön, men HCM utvecklas lite oftare hos manliga anlagsbärare jämfört med kvinnor.

Symtom vid HCM

Många individer med HCM är helt symtomfria och ibland också ovetande om att de har sjukdomen. En orsak till detta är att hjärtats pumpförmåga vid HCM ofta är normal. Sjukdomen kan dock påverka såväl hjärtmuskelns pumpförmåga som hjärtats elektriska system, det s.k. retledningssystemet. Symtom som kan uppkomma är andfåddhet, bröstsmärtor, hjärtklappning, svimning och i värsta fall, plötslig död. Eftersom sjukdomen kan uppkomma under hela livet, så kan man få de första symtomen som barn, ungdom eller vuxen.

Andfåddhet är ett tecken på hjärtsvikt och kan bero på att hjärtmuskelförtjockningen påverkar hjärtats pumpförmåga, eller att det föreligger en s.k. utflödesobstruktion som försvarar blodflödet från hjärtat (HOCM). Bröstsmärta (kärlkramp) uppkommer då hjärtats kranskärl inte kan försörja hjärtmuskeln med tillräckligt med syre. Den förtjockade hjärtmuskeln har ett ökat syrebehov, vilket gör att man kan få kärlkrampssymtom även om man inte har några förträngningar på kranskärlen vid en s.k. kranskärlsröntgen. Syrebrist kan också leda till störningar i hjärtats rytm. Både andfåddhet och bröstsmärta brukar uppstå framför allt vid ansträngning.

Det finns en ökad risk för störningar i hjärtats rytm i samband med fysisk ansträngning. Detta kan i enstaka fall övergå i ett s.k. kammarflimmer, då hjärtat helt mister sin pumpförmåga, vilket obehandlat leder till plötslig död. Detta är anledningen till att HCM är den vanligaste orsaken till plötsliga

oväntade dödsfall hos unga idrottsmän. I sådana fall måste man omedelbart påbörja hjärtlungräddning och återställa hjärtrytmen med en elektrisk stöt med hjälp av en s.k. defibrillator. För den enskilda patienten har vi idag ingen möjlighet att säkert förutsäga förloppet av sjukdomen. HCM kan ge samma typ av symtom, oavsett om det är en ärftlig eller sporadisk form av sjukdomen.

Hur vanligt är HCM?

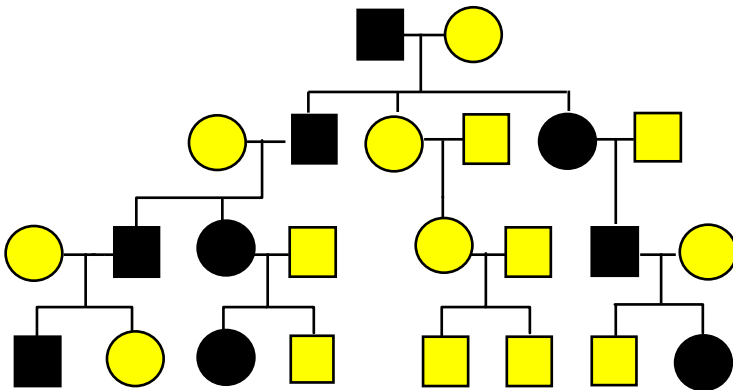
Uppskattningsvis har ca 1:500 i befolkningen HCM, detta inkluderar både ärftliga och sporadiska fall.

Hur ställs diagnosen HCM?

Vid diagnos av ärftlig HCM är det viktigt att utesluta andra orsaker till hjärtmuskelförtjockning. Har man hjärtmuskelförtjockning som beror på ett högt blodtryck eller sjukdom på

hjärtats klaffar, så är det inte fråga om denna ärftliga form av HCM. För att ställa diagnosen HCM krävs en läkarundersökning, EKG och ultraljudsundersökning av hjärtat. Läkaren undersöker ditt hjärta, kontrollerar blodtrycket och tar blodprover. Ibland utförs även blodtrycksregistrering under 24 timmar. Vid ultraljudsundersökningen av hjärtat gör man mätningar för att fastställa hjärtats vägg tjocklek, pumpförmågan och funktionen av hjärtats klaffar.

EKG utförs både i vila och under arbete, s.k. arbetsprov. Man gör även en EKG-registrering under 24 timmar, s.k. bandspelar-EKG. Ibland utförs magnetkameraundersökning av hjärtat, samt olika undersökningar för att utesluta inlagringssjukdomar i hjärtat. I enstaka fall tar man ett prov från hjärtmuskeln, s.k. hjärtbiopsi för att utesluta



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

inlagringssjukdomar i hjärtat. Din läkare avgör vilka undersökningar som just du behöver göra. Om dessa undersökningar utesluter andra sjukdomar som orsak till hjärtmuskelförtjockningen, så talar detta för HCM. För att klarlägga om det rör sig om en ärftlig HCM, så undersöker man även de övriga familjemedlemmarna med EKG och ultraljudsundersökning av hjärtat. I små familjer kan ärftligheten vara svår att bedöma och ett gentest kan även då användas som ett led i den medicinska utredningen.

Diagnosen ärftlig HCM kan ofta bekräftas med hjälp av gentest. Det är flera olika faktorer som din läkare väger in innan man tar upp diskussionen om gentest med dig. Om din läkare anser att de undersökningar du utfört talar för ärftlig HCM hos dig, och ni diskuterat möjligheterna för genetisk test, kan du remitteras för genetisk vägledning. 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 (sjukdomsanlag) som ger HCM, så har det inte bara betydelse för dig utan även för dina släktingar. Du kan informera dem om att ett sjukdomsanlag för HCM 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 en genförändring bör genomgå undersökning av hjärtat för att fastställa om de har utvecklat HCM eller inte.

I många fall finner man ingen förklarande genförändring vid genetisk utredning av HCM, men man kan ändå bedöma att sjukdomen är ärftlig om man finner att det är flera individer i släkten som har insjuknat med HCM. Detta ska därför inte förhindra att dina anhöriga ges möjligheten att genomgå undersökningar i ett uppföljningsprogram om man bedömt att sjukdomen är ärftlig i er släkt.

Hur behandlas HCM?

Behandlingen styrs av om du har symptom eller inte. Många patienter har inga symptom och behöver heller ingen medicinsk behandling. I de fall behandling behöver ges är det i huvudsak med läkemedel. Beroende på symptom rekommenderas olika läkemedel, men ofta ges betablockerare som första behandling, både vid bröstsmärtor och vid andfåddhet i samband med ansträngning. Behandlingen är individuell för varje patient.

Hos barn har man kunnat visa att om man tidigt i sjukdomen behandlar med betablockerare så kan sjukdomsutvecklingen bromsas in, detta är inte visat hos vuxna. Vid hjärtsviktsymtom kan vätskedrivande eller andra läkemedel komma in fråga.

I de få fall där man bedömer att det föreligger en ökad risk för plötslig död kan en så kallad implanterbar defibrillator vara aktuell, t.ex. vid upprepade problem med allvarlig hjärtklappning och svimning. Defibrillatoren återställer med hjälp av en elektrisk stöt den snabba rytmrubbning som ger svimning.

Vid HOCM föreligger en utflödesobstruktion från vänster kammare som

kan ge symtom i form av andfåddhet, yrsel och svimningar. Även här prövar man läkemedelsbehandling i första hand, men vid denna form av HCM kan mer avancerade behandlingar som hjärtkirurgi eller s.k. alkoholablation komma i fråga.

Vid kirurgi går man in i hjärtat och skär bort den förtjockade delen i hjärtmuskeln skiljevägg.

Alkoholablation är en nyare form av behandling som utvecklats de 10–15 senaste åren, här går man in med ett tunt rör via ett blodkärl i ljumskan till hjärtat. Man placerar röret i det blodkärl i hjärtat som försörjer mellanskiljeväggen med blod och injicerar alkohol, detta leder till att vävnaden ärr-omvandlas och därmed minskar förtjockningen.

Ytterligare en behandling som kan komma i fråga, men inte är så vanlig idag, är pacemakerbehandling som ibland kan ge symtomlindring vid HCM med utflödesobstruktion.

All behandling sker i samråd med din läkare.



Det är viktigt att du ALLTID kontaktar din läkare eller sjukvården vid svimning, ihållande bröstsmärta eller hjärtklappning.

Rekommenderad uppföljning

Individer med ärftlig HCM skall kontrolleras regelbundet hos läkare. För nära anhöriga (vuxna) utan tecken till sjukdom, men som kan vara anlagsbärare, rekommenderar vi att de genomgår undersökningar i ett uppföljningsprogram med 2 till 5 års intervall för att utesluta eller bekräfta diagnosen HCM. Om man ser tecken till begynnande sjukdom, så gör man en läkarbedömning i det enskilda fallet och tar ställning till behandling och uppföljning.

Barn till en förälder med ärftlig HCM rekommenderas uppföljning med klinisk undersökning, EKG och ultraljud av hjärtat vartannat år fr.o.m. 6 års ålder. Viktigt att tänka på, oavsett om du är barn eller vuxen, är att så länge du är symptomfri och inga onormala fynd hittas på EKG och ultraljudsundersökningar, så är du frisk och behöver ingen medicinsk behandling och kan leva ett normalt liv utan inskränkningar i livsföringen. Detta gäller även om du är anlagsbärare, men i så fall bör du diskutera eventuella framtida idrottsambitioner med din läkare. Det är inte tillrådligt att rekommendera en satsning på elitidrott, eftersom man senare kan bli tvungen att upphöra med denna om man utvecklar HCM.

Du som har utvecklat sjukdomen HCM skall undvika följande:

Tung fysisk ansträngning

Tävlingsidrott på elitnivå eller tung motionsidrott rekommenderas inte för dig som har HCM, inte heller tunga statiska eller dynamiska ansträngningar. Sådan aktivitet kan utlösa allvarliga rytmrubbningar.



Rubbningar i vätskebalansen

Magsjuka eller annan vätskebrist kan ge ökande symptom, framför allt om utflödesobstruktion föreligger.

Alkohol kan också ge ökade symptom.

Mediciner

Vissa mediciner kan ibland vara ogynnsamma vid HCM eller HOCM, till exempel mediciner med kärlvidgande eller vätskedrivande egenskaper och vissa mediciner som påverkar hjärtats rytm. Den läkare som skriver ut medicin åt dig måste veta om att du har HCM.

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