

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM)

Hypertrofisk kardiomyopati (HCM) er den vanligste arvelige hjertemuskelsykdommen. Ved HCM fortykkes hjertemuskelveggen uten at det foreligger andre naturlige årsaker som for eksempel mangeårig forhøyet blodtrykk (hypertensjon) eller hjerteklaffefeil.

Arvelighet

Genene våre inneholder mange tusen «oppskrifter» på ulike proteiner som har viktige funksjoner i kroppen vår. Når det er én eller flere feil i en slik «oppskrift», kan proteinet som dannes enten få feil form og/eller bli feilfungerende.

Ved HCM er det beskrevet flere sykdomsgivende mutasjoner (mutasjon = genfeil) i ulike gen-områder som er oppskrift for viktige proteiner inne i hjertemuskelcellen. Flere av disse proteinene griper direkte inn i hjertemuskelcellens sammentrekningsevne. Når et slikt protein får feil form eller ikke fungerer som det skal, kompenserer hjertemuskelen med økt veggtykkelse.

HCM følger autosomal dominant arvegang. Det vil si at hvis én av dine foreldre har HCM, er det ved hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, 50 prosent risiko for at barn arver sykdommen. I en søskenflokk på fire vil det statistisk sett være to som arver sykdommen.

Vi antar at omtrent halvparten av de som har sykdomsgivende genfeil, utvikler synlig HCM i løpet av livet. For familiemedlemmer som ikke har arvet mutasjonen kreves ingen oppfølging, og de kan heller ikke føre sykdommen videre til sine barn.

I familier der vi ikke har funnet en genetisk årsak, men hvor vi allikevel mener hjertemuskelsykdommen er familiær, anbefales regelmessig oppfølging av førstegradsslektninger (foreldre, søsken og barn) på samme måte som for familiens genbærere. Gentest er selvfølgelig frivillig.

HCM rammer like mange kvinner som menn. Cirka 1 av 1500 har HCM.

Informasjon om HCM

Du har fått diagnosen HCM fordi hjertemuskelveggen din er fortykket. Dersom vi tar en vevsprøve fra hjertemuskelen din og ser på denne gjennom et mikroskop, ser vi at hver enkelt hjertemuskelcelle er forstørret og det er områder hvor hjertemuskelcellene ligger i et uorganisert mønster.

Det er også en økt mengde arrvev i hjertemuskelen, noe som sannsynligvis skyldes en kombinasjon av unaturlig økt produksjon av arrvev og redusert oksygentilførsel.

Ved ekkokardiografisk undersøkelse og på MR-opptak får vi et godt bilde av den fortykkede hjertemuskelveggen din. I familier hvor man finner en sykdomsgivende genfeil, får genbærere diagnosen HCM dersom hjerteveggenes tykkelse måles til 13 millimeter eller mer. Normal veggtykkelse er 8-11 millimeter.

Vi vet ikke hvorfor, men ofte er det hjerteskillevæggen mellom venstre og høyre hovedkammer som fortykkes mest. Hos cirka en fjerdedel av pasientene sitter fortykkelsen i

venstre hjertekammers utløp. Dette kan føre til at blodstrømmen hindres når blodet pumpes ut i hovedpulsåren og videre ut i kroppen.

Hos disse pasientene kalles sykdommen obstruktiv HCM (også forkortet HOCM) (obstruktiv = utløpshinder). Dersom du har obstruktiv HCM, kan man ofte høre bilyd når man lytter på hjertet ditt med stetoskop. Dersom blodstrømmen ut i hovedpulsåren ikke hindres, kalles sykdommen non-obstruktiv HCM, og dersom blodstrømmen hindres kun ved økt fysisk aktivitet, kalles sykdommen labil-obstruktiv HCM.

Når hjertemuskelveggen din er fortykket, har du også økt risiko for ulike hjerterytmeforstyrrelser. Jo tykkere hjerteveggen din er, jo større er tendensen til dette.

Hjerterytmeforstyrrelser kan oppstå i hjertets forkammer eller hovedkammer, både i venstre og høyre hjertehalvdel. Den vanligste hjerterytmeforstyrrelsen er atrieflimmer. Atrieflimmer har sitt utspring i venstre forkammer.

Dersom hjerterytmeforstyrrelsen kommer fra ett av hovedkammerne, kalles de ventrikulær arytmi, for eksempel enkeltstående ventrikulære ekstraslag (VES) eller korte løp med ventrikkeltakykardi (NSVT). Det er viktig å fange opp tendensen til hjerterytmeforstyrrelse på et tidlig stadium.

Symptomer

Dersom du er bærer av HCM-mutasjon uten å ha utviklet fortykket hjertemuskelvegg, har du som regel ingen symptomer.

Pasienter med non-obstruktiv HCM og liten grad av fortykket hjertemuskelvegg, har som regel få eller ingen plager, og de fleste kan forvente å leve et normalt langt liv. Non-obstruktive HCM-pasienter med moderat eller betydelig grad av fortykket hjertemuskelvegg og pasienter med obstruktiv eller labil-obstruktiv HCM, plages i varierende grad av uforholdsmessig tung pust, brystmerter eller svimmelhet.

Dersom du har tendens til hjerterytmeforstyrrelser, kan du kjenne dette som hjertebank. Dersom du er plaget med svimmelhet og tendens til å besvime, er det viktig å bli undersøkt av lege raskt. I sjeldne tilfeller kan HCM føre til hjertestans.

Hvordan stilles diagnosen?

Svært mange HCM-pasienter forteller at diagnosen ble stilt fordi de hadde følgende symptomer eller funn: hjerte-relaterte symptomer (brystmerter, tung pust, redusert arbeidskapasitet, hjertebank, svimmelhet, nærbesvimelse/besvimelse), bilyd over hjertet ved lytting med stetoskop, unormalt EKG eller familiehistorie med mistanke om arvelig hjertesykdom.

HCM utredes gjerne med en kombinasjon av:

- **Klinisk undersøkelse:** Innebærer blant annet å lytte på hjertet ditt om det er en bilyd.
- **EKG:** Hjertediagram. I forbindelse med undersøkelsen festes det 10 elektroder (klistrelapper med evne til å registrere elektrisitet) på kroppen din. Elektrodene

kobles til et EKG apparat som avleser den elektriske aktiviteten i hjertet.

Undersøkelsen gjøres i hvile og tar noen få minutter.

- **24-timers EKG registrering:** båndspiller EKG registrerer hjerterytmen din over 24 timer. EKG apparatet kobles på mens du er på sykehuset, og så reiser du hjem med apparatet koblet på det neste døgnet.
- **Arbeidsbelastningstest:** ergometersykel eller tredemølletest for å se om anstrengelse fremprovoserer ekstraslag eller hjerterytmeforstyrrelser.
- **Ekkokardiografi:** hjerteultralyd, viser om funksjonen av høyre hjertekammer er nedsatt, førstørret eller har uregelmessigheter typisk for ARVC.
- **Hjerte-MR med kontrast:** Denne undersøkelsen er aktuell dersom vi er i tvil om hvor utbredt hjertemuskelfortykkelsen er, og om det er oppsamling av kontrastmiddel hjertemuskelen tydende på arrvev/fibrosedannelse.
- **Koronar angiografi eller CT koronar angiografi:** Kontrastundersøkelse av kransårene, som avdekker om det også foreligger kransåresykdom som annen forklaring på brystmerter.

Gentesting og veiledning

Dersom du har fått diagnosen HCM, anbefales gentest (blodprøve) for å finne ut om du har en arvelig årsak til fortykket hjertemuskulvegg. Ved genetisk undersøkelse leter vi etter mutasjoner i arvematerialet (genene).

Dersom du har fått diagnosen HCM er det 50-60 prosent sannsynlighet for at vi påviser en sykdomsgivende mutasjon.

Dersom vi påviser en sykdomsgivende mutasjon i en familie, anbefaler vi førstegrads slektninger, det vil si foreldre, søsken og barn, å teste seg for denne mutasjonen. Det er pasienten som får påvist mutasjonen (index-pasienten) som må informere sine slektninger om at de kan være bærere av familiens mutasjon.

Vi anbefaler genetisk testing av barn uavhengig av alder. Gentest er selvfølgelig frivillig.

Dersom du har samme genfeil som din slektning, men ennå ikke har utviklet sykdom, er du en frisk genbærer. Ca. halvparten av genbærerne vil utvikle HCM, men det er umulig å forutsi hvem av genbærerne som vil utvikle sykdom, og man kan heller ikke forutsi noe om alvorlighetsgrad.

Alle genbærere anbefales derfor gjentatte undersøkelser hos hjertespesialist. Tidligere retningslinjer har anbefalt at pasienter med HCM skal avstå fra konkurranseidrett. Det foreligger imidlertid nyere forskning som skaper tvil om høyintensitetsaktivitet virkelig er uheldig for HCM-pasienter. Idrettsutøvere med kun lett fortykket hjertemuskel, normal hjertefunksjon og ingen obstruksjon av blodstrøm ut fra hjertet er ofte i stand til å trene intensivt. Friske genbærere kan delta i all konkurranseidrett.

Til gentesting trenger vi en vanlig blodprøve som vil bli analysert ved Enhet for hjertegenetikk, Oslo universitetssykehus. I henhold til norsk lov skal slektningene få genetisk veiledning ved en av de regionale medisinsk-genetiske avdelingene eller av kompetent kardiolog, før gentesten foretas.

Når foreldre ønsker å teste umyndige barn (barn under 18 år), er det foreldrene som, i etterkant av genetisk veiledning, samtykker til genetisk testing. Barn er imidlertid medisinsk myndige fra 16 års alder, og det anbefales at barn/ungdom fra denne alderen er med foreldrene på den genetiske veiledningen, slik at også de får informasjon om sykdommen og konsekvensene av å la seg teste.

Ved genetisk veiledning vil du få informasjon om alle aspekter ved hjertemuskelsykdommen HCM, inkludert informasjon angående forsikring/livsforsikring. På bakgrunn av denne informasjonen tar du stilling til om du ønsker å la deg teste eller ikke.

Det tar cirka 2-4 uker å få svar på en gentest. Dersom du får påvist familiens genfeil, vil du bli henvist til kardiologisk undersøkelse for videre oppfølging. Barn som er genbærere vil bli henvist til barne- og ungdomsavdelingen for hjerterundersøkelse og videre oppfølging.

Dersom du eller dine slektninger ønsker genetisk veiledning eller har spørsmål om dette, kan dere ta direkte kontakt med Enhet for hjertegenetikk, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus (Ullevål sykehus), på tlf: 22 11 89 91.

Behandling

De aller fleste pasienter med HCM behandles med betablokker. Betablokker er en hjertemedisin som reduserer hjertefrekvensen og stabiliserer hjerterytmen din. Det er veldig viktig at du husker å ta tablettene hver dag.

Under slik behandling vil du få redusert makspuls og hvilepuls, og noen vil oppleve redusert fysisk yteevne i en periode, men denne tar seg vanligvis opp innen noen uker.

Den vanligste hjerterytmeforstyrrelsen ved HCM er atrieflimmer. Dersom du har forstørret/utvidet venstre forkammer, er du i øket risiko for å utvikle slik hjerterytmeforstyrrelse, og det anbefales gjentatte 24-timers EKG-undersøkelser (Holter-undersøkelser).

Det er svært viktig å fange opp tendens til atrieflimmer på et tidlig stadium, slik at du får riktig blodtynnende medisin (antikoagulasjon).

Dersom du har utviklet HCM, skal du undersøkes regelmessig med tanke på om du er i øket risiko for alvorlige hjerterytmeforstyrrelser (ventrikulær arytmi), og om du har behov for å få implantert en hjertestarter (ICD).

En hjertestarter er en kontinuerlig rytmeovervåker som kan avlevere livreddende sjokk ved en eventuell hjertestans. Om du trenger hjertestarter eller ikke, vurderes ut fra bestemte kriterier. Dette kan være om du har besvimt eller ikke, om det er tilfeller med plutselig og uventet død i familien din, resultatene fra 24-timers EKG-undersøkelsen og ekkokardiografi-undersøkelsen. MR-undersøkelse av hjertet ditt er også til hjelp i vurderingen av behov for hjertestarter.

Dersom du har obstruktiv eller labil-obstruktiv HCM og er betydelig plaget, til tross for maksimal medikamentell behandling, kan du vurderes for behandling, enten i form av septum-ablasjon med alkohol eller åpen hjertekirurgi i form av kirurgisk myektomi.

Septum-ablasjon med alkohol er en kateterbasert behandling der vi sprøyter en liten mengde alkohol inn i en blodåre som forsyner den fortykkede hjerteskillevæggen med blod. Vi påfører derved, under kontrollerte betingelser, et lite hjerteinfarkt i den tykkeste delen av hjerteskillevæggen.

I området hvor infarkt har vært, dannes etter hvert arrvev som gjør at hjerteskillevæggen skrumper. På denne måten blir romforholdene bedre når blodet skal pumpes ut i hovedpulsåren, og utløpshinderet avtar.

Myektomi er et hjertekirurgisk inngrep, der vi opererer bort en liten bit av det mest fortykkede området av hjerteskillevæggen. Rikshospitalet tilbyr begge disse behandlingsformene, og du kan henvises til Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet, for å bli undersøkt med tanke på hvilken metode som egner seg best for deg.

Behandlingsformene har nærmest tilsvarende effekt på utløpsobstruksjonen, og de ansees for å være trygge.

De fleste voksne pasientene tilbys septumablasjon med alkohol, da dette er et mindre inngrep enn kirurgisk myektomi. Hos barn er imidlertid myektomi førstevalg. De aller fleste pasientene har god effekt av behandlingen, men dersom septumablasjonen ikke er vellykket og du fortsatt er betydelig plaget, kan ny septumablasjon vurderes, eller du kan vurderes for kirurgisk myektomi.

Det er viktig å vite at selv med en vellykket septumreduserende behandling, med god effekt på symptomer og utløpsobstruksjon, er det som regel alltid aktuelt å fortsette den medikamentelle behandlingen, men dosene kan ofte på sikt reduseres.

Graviditet og barn

Om du planlegger å bli gravid, er det svært viktig at du informerer din behandlende lege. I noen situasjoner må man slutte med spesielle hjertemedisiner i forkant, og det kan være aktuelt med dose-endring.

Betablokker skal som regel brukes gjennom hele svangerskapet, og ved betablokker-bruk er det aktuelt med ekstra tilvekstkontroller av fosteret fra svangerskapsuke 23-24. I enkelte tilfeller anbefaler vi at den gravide bør kontrolleres i svangerskapet på Rikshospitalet og ha fødeplass på Rikshospitalet, men ofte kan den gravide følges på lokalt sykehus, eventuelt med råd fra spesialistavdeling.

Vi anbefaler at gravide med utviklet HCM føder på sykehus med erfaring innen denne tilstanden. I praksis vil dette som oftest være sentralsykehus eller regionssykehus. Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, har Nasjonal behandlingstjeneste for hjertesyke gravide. Ved behov kan de kontaktes. I noen svært få sjeldne tilfeller frarådes svangerskap.

Våren 2020 ble Bioteknologiloven endret og preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) tillatt i Norge. PGD er et tilbud til par eller enslige der en eller begge er bærere av alvorlig monogen sykdom med stor fare for at sykdommen overføres til kommende barn.

Ved gen-verifisert HCM er det mutasjon i ett bestemt gen, dvs. monogen sykdom, og det er 50 prosent risiko for at barn arver tilstanden. PGD innebærer vanlig IVF-behandling der man gjør genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren.

Vilkårene for hvem som skal tilbys PGD er ikke endelig klarlagt. Dersom du ønsker mer informasjon om dette behandlingstilbudet, vil Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet, være behjelpelige.