

Venstre ventrikkels non-compaction kardiomyopati (LVNC)

LVNC er en tilstand der den muskulære veggen i hjertets venstre hovedkammer fremstår «svampaktig». Det kan påvirke hjertets evne til å pumpe effektivt, og de elektriske signalene som ledes gjennom hjertet kan bli forstyrret. Selv om tilstanden ikke kan kureres, er behandling tilgjengelig dersom du opplever symptomer.

Forekomsten av LVNC er ukjent, men det ser ut til å påvirke flere menn enn kvinner. Siden moderne hjertediagnostikk har blitt mer avansert, får flere diagnosen LVNC nå sammenlignet med tidligere.

LVNC kan være medfødt og kan diagnostiseres i alle aldre. Det er fullt mulig å ha LVNC uten å ha symptomer, og noen blir diagnostisert seint i livet og seint i sykdomsforløpet.

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.

LVNC er ofte en genetisk tilstand forårsaket av en endring (mutasjon) i genmaterialet. Siden gener overføres fra foreldre til barn, kan LVNC være en arvelig tilstand. Hvis du har fått påvist en genfeil, eller om legen mistenker en arvelig tilstand, kan det være aktuelt med screening av familiemedlemmer (foreldre, søsken og barn), for å undersøke om de også har mutasjonen eller hjerteforandringer selv om de ikke har symptomer. Gentest er selvfølgelig frivillig.

LVNC kan også forekomme ved andre typer kardiomyopati og andre forhold, som kan gjøre diagnostikken vanskeligere.

Informasjon om LVNC

LVNC er en tilstand som vanligvis oppstår før fødselen, i embryostadiet, og utvikler seg i mors liv. Dette betyr at du vanligvis blir født med tilstanden. Imidlertid kan noen mennesker utvikle tilstanden etter fødselen (ervert LVNC).

Hjertet til et normalt embryo består av et tykt lag med muskelceller (kalt myokard). I det utviklede hjertet er muskelcellene i myokardet tett bundet og komprimert. LVNC oppstår når hjertets normale utvikling (kalt ombyggingsfasen) blir avbrutt, og muskelcellene i den indre delen av hjertemuskel ikke komprimeres som de skal (non-compaction).

Symptomer

Ikke alle med LVNC har symptomer. Symptomer varierer fra person til person, avhengig av mengde og plassering av non-compaction, og de er ikke nødvendigvis spesifikke for LVNC.

Symptomer forekommer vanligvis på grunn av:

- Non-compaction reduserer hjertets evne til å pumpe blod rundt i kroppen, hvilket kan forårsake symptomer på hjertesvikt ettersom hjertet ikke oppfyller kroppens behov.

- Det unormale vevet påvirker normal elektrisk signalisering i hjertet, som kan forårsake forstyrrelser i hjerterytmen (arytmi).
- Manglende modning av hjertemuskelen kan gjøre blodstrømmen i hjertet ujevn, hvilket igjen kan føre til dannelse av blodpropp i hjertet. Denne blodproppen kan følge blodstrømmen ut av hjertet og blant annet føre til hjerneslag.

Symptomer på LVNC inkluderer:

- Andpustenhet
- Utmattelse (ekstrem tretthet)
- Svimmelhet
- Besvimelse
- Følelse av unormale hjerteslag (hjerterebank)
- Hevelse i ben, ankler og føtter

Hvordan stilles diagnosen?

Hvis du har et familiemedlem med kardiomyopati eller LVNC, eller de har symptomer som antyder at de kan ha en hjertetilstand, kan de bli henvist til forskjellige undersøkelser.

Dette kan omfatte følgende:

- **Sykehistorie og slektstre** – for å finne symptomer og om andre familiemedlemmer har denne tilstanden (som kan være genetisk).
- **Fysisk undersøkelse** – for å se etter tegn på hjertesykdom.
- **EKG** (elektrokardiogram) – for å undersøke de elektriske impulsene gjennom hjertet og om det oppstår noen arytmier.
- **Ultralyd av hjertet** (ekkokardiografi) og **MR** (magnetisk resonansavbildning) viser hjertets struktur og funksjon. De kan også vise blodstrømmingene i hjertekamrene, og påvise den manglende modning av hjertemuskelen.

LVNC diagnostiseres vanligvis ved å sammenligne områdene med manglende modning av hjertemuskelen med den normale, komprimerte muskelen.

Gentesting og veiledning

Dersom du har fått diagnosen LVNC, anbefales gentest (blodprøve) for å finne ut om du har en arvelig årsak.

Til gentesting trenger vi en vanlig blodprøve som vil bli analysert ved Enhet for hjertegenetik, 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 hjertesykdommen LVNC, 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 ungdomsavdeling 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 hjertergenetikk, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus (Ullevål sykehus), på tlf.: 22 11 89 91.

Behandling

Selv om LVNC ikke kan kureres, kan behandling kontrollere symptomene forårsaket av redusert pumpefunksjon i hjerte, eller av problemer med den elektriske signaliseringen.

Behandling brukes også for å forebygge dannelse av blodpropp. Målet med behandlingen er å forbedre hjertets pumpefunksjon, unngå komplikasjoner og redusere symptomer. Den tilpasses individuelt og styres av resultatene fra diagnostiske tester og opplevde symptomer.

Ved fravær av symptomer, vil det vanligvis ikke kreve noen behandling.

Behandling kan omfatte følgende:

- **Blodfortynnende medisiner** (antikoagulerende) – disse reduserer sannsynligheten for at blodpropp dannes. Disse vil spesielt bli foreskrevet om du har nedsatt funksjon i venstre ventrikel (hjertesvikt).

- **Behandling mot hjertesvikt** – der LVNC forårsaker symptomer på hjertesvikt, vil behandlingen omfatte:

- Vanndrivende midler for å hjelpe hjertet og nyrene med å kvitte seg med vann.
- ACE-hemmere og Angiotensin II reseptor-blokkere (ARB) – senker blodtrykket og hjelper hjertet å arbeide bedre.
- Betablokkere – senker hjerterfrekvensen og undertrykker hjerterytmeforstyrrelser.

ICD (implanterbar hjertestarter) – dette kan være et alternativ hos personer med høy risiko for alvorlige hjerterytmeforstyrrelser. En ICD oppdager og avbryter farlige arytmier som potensielt kan føre til hjertestans

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, endre til annen type hjertemedisin (f.eks. til annen type betablokker), 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 LVNC føder på sykehus med erfaring innen tilstanden. I praksis vil dette som oftest være sentralsykehus eller regionssykehus. OUS Rikshospitalet har Nasjonal behandlingstjeneste for hjertesyke gravide. Ved behov kan de kontaktes.

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 LVNC 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 har ytterligere spørsmål om dette behandlingstilbudet, kan Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet, være behjelpelige.