

Kära familjemedlem,

Du får detta brev för att jag bryr mig om dig och vill att du ska ha viktig information om min hälsa. Det är information som även kan visa sig påverka din hälsa.

Jag har fått diagnosen hypertrofisk kardiomyopati (HCM) vilket är en hjärtsjukdom.

Det här brevet skapades av Hypertrofisk Kardiomyopatis Svenska Sällskap; en ideell patientförening som tillhandahåller information och stöd till de som drabbats av HCM, deras familjer och till sjukvården.

Syftet med detta brev är att hjälpa mig att förklara vad HCM är, varför du bör undersökas och vad du kan göra för att ta hand om ditt hjärta. Följande information har sammanställts från vetenskapliga tidskrifter och expertinput om vem, när och hur människor ska undersökas för HCM.

Vad är HCM?

HCM är en ärftlig hjärtmuskelsjukdom som innebär en förtjockning av hjärtmuskeln vilket kan orsaka strukturella förändringar och elektriska störningar i hjärtat. HCM kan leda till plötsligt hjärtstopp och hjärtsvikt om det inte hanteras på rätt sätt. **Om en familjemedlem har HCM är det högst troligt att andra också har det.** Detta är en autosomalt dominant ärftlig störning vilket innebär att du bara behöver en kopia av genen för att få HCM överförd till dig. HCM är faktiskt väldigt vanligt. Cirka 1 av 250 till 1 av 500 människor (det är uppskattningsvis 30 000 människor i Sverige, och tiotals miljoner över hela världen) som har sjukdomen eller bär på anlaget för den.

Varför behöver du undersökas ?

Du borde undersökas eftersom jag har diagnosen HCM. Det rekommenderas starkt att, när det väl har konstaterats antingen en diagnos av HCM eller ett HCM-relaterat dödsfall i en familj, **bör alla släktingar i tidigare generationer (föräldrar), din generation (syskon) och nästa generation (barn) undersökas.**

Finns det ett genetiskt test för att se om du är drabbad?

Ja, det finns det.

- JA - Jag har gjort gen-test - Kontakta mig om du vill diskutera resultaten
- JA - Jag har gjort gen-test, men man kunde inte hitta något anlag för HCM
- NEJ - Jag har inte gjort gen-test för HCM

Bara cirka 40 % av alla med diagnosen HCM har fått en förklarande gen till sjukdomen, men cirka 60% är fortfarande utan förklarande gen eller orsak. Det pågår kontinuerligt forskning kring detta och nya orsakande gen-varianter till HCM kommer fram.

Om man funnit en förklarande gen till HCM hos indexpersonen, dvs. den första personen i släkten med en klinisk diagnos, kan familjemedlemmar ha nytta av att också få genomgå gen-test. Innan du beslutar att göra ett gen-test är det viktigt att du får genetisk rådgivning vid en kardiogenetisk mottagning.

HCM SS

Vad gäller om man inte funnit någon förklarande gen i familjen?

I de familjer där man ännu inte fått en förklaring genom en gentest, så behöver man göra regelbundna kliniska undersökningar för att fånga tendensen till HCM så tidigt som möjligt i livet, för att kunna förebygga och förhoppningsvis stoppa utvecklingen till svårare sjukdom.

I riktlinjerna för Europa föreslås undersökningar med 3-5 års mellanrum hos vuxna personer. För de yngre och unga vuxna gäller undersökningar med mellan 1-2 år mellanrum. Om någon familjemedlem utvecklar symtom på HCM, som till exempel ökad andfåddhet, utmattning eller arytmier/palpitationer mellan undersöknings-intervallerna så skall man direkt kontakta sin kardiolog för tidigare undersökning.

Var ska HCM undersökningar utföras?

En kardiolog-mottagning kan utföra undersökningar för HCM. Men eftersom HCM är ett ganska nytt område kan du behöva uppsöka en specialist inom området HCM för noggrann undersökning .

HCM SS har en lista över HCM kunniga universitetssjukhus på sin webbplats, <https://hcmsvenska.se/utredning-for-hcm-och-var-d-vid-hcm-i-sverige/>

Vad omfattar HCM undersökningar?

HCM undersökningar inkluderar en hjärtkontroll som görs av en kardiolog som helst har specialkunskaper om HCM. Du behöver också ett EKG och ett ultraljud; dessa undersökningar kommer att undersöka ditt hjärtas elektriska funktion och anatomi. Kardiologen kommer också att granska din familjehistoria och symtom, och kan behöva föreslå andra undersökningar för att bekräfta eller utesluta en diagnos av HCM.

HCM kan misstänkas på grund av familjehistoria, symtom, ett blåsljud eller ett onormalt EKG. Många symtom på hypertrofisk kardiomyopati kan också ses vid andra tillstånd; därför är det viktigt att följa din läkares instruktioner om fullständiga undersökningar för att ge korrekta resultat. HCM kan annars misstas för till exempel astma, ett oskyldigt blåsljud, mitralisklaff-framfall eller panik/ångestattacker.

Ytterligare undersökningar kan också behövas för en mer detaljerad titt på ditt hjärta och hur det reagerar vid fysisk ansträngning. Följande undersökningar bör dock utföras på alla första gradens familjemedlemmar (föräldrar, helsyskon, barn) och sannolikt andra gradens släktingar (till exempel far- och morföräldrar, halvsyskon, syskonbarn och föräldrarnas syskon) till personer med HCM:

♥ EKG - Registrerar hjärtats elektriska signaler.

- o Vid HCM visar EKG vanligtvis en onormal elektrisk signal på grund av muskelförtjockningen och förändringarna i muskelstrukturen.

- o Hos en minoritet av patienterna (cirka 5-10%) kan EKG vara normalt eller endast visa mindre avvikelser. Enbart ett EKG är därför inte tillräckligt.

- o EKG-avvikelser är inte specifika för HCM och finns också vid många andra tillstånd.

HCM SS

♥ Ultraljudsundersökning av hjärtat

- o Detta är en helt ofarlig och icke invasiv undersökning (dvs ingenting förs in i kroppen). Överdriven tjocklek på hjärtmuskeln kan oftast lätt mätas med ultraljud.
- o Ytterligare utrustning som kallas Doppler-ultraljud ger en färgbild av blodflödet i hjärtat och mäter hjärtats sammandragningar och fyllning. Läckage i klaffarna kan detekteras med hjälp av Doppler.
- o Ultraljuds-Doppler ger en mycket grundlig bedömning av hypertrofisk kardiomyopati.

♥ Magnetrontgen, MR - Kardiovaskulär magnetisk resonanstomografi

- o Icke-invasiv undersökning som liknar röntgen
- o I vissa fall används detta för att få en bättre bild av hjärtat
- o Det är viktigt att hjärt-MR görs av ett center med teknik specifik för HCM-hjärtat för att säkerställa ett korrekt undersökningsresultat.

Vad letar läkare efter när de utför dessa undersökningar?

Oftast är hjärtväggens förtjockning inte påvisbar före 10 års ålder (men kan vara det), och det är mest sannolikt att den upptäcks efter 12 års ålder. Väggtjockleken kan tillta när ett barn växer under puberteten, Därför kan hjärtats utseende förändras helt mellan 12 och 14 års ålder, ofta från helt normalt till mycket tjockt. Baserat på tidigare bevis har man trott - med begränsade undantag -, att om hypertrofi inte syns när personen är fullvuxen (cirka 22 års ålder), så är det mindre vanligt att den börjar senare, men kan dock göra det. Numera vet man att det är möjligt att utveckla HCM när som helst i livet, så rekommendationen är nu att

fortsätta undersökningarna vart 3-5 år under hela livet. Internationella rekommendationer är att mellan 13 - 20 års ålder bör man göra årliga kontroller, därefter glesare.

Vad gör du om du får reda på att du har HCM?

Utöver behovet av noggrann undersökning finns ett behov av utförlig information och fortsatt uppföljning. Det rekommenderas starkt att en patient, efter att ha diagnostiserats med HCM, rådgör med en specialist inom området. För mer information om dessa specialister föreslår vi att du kontaktar HCMSS eller besöker www.hcmsvenska.se för namnen på de sjukhus som är närmast ditt hem.

Om du har några frågor, kontakta HCMSS på info@hcmsvenska.se eller ring dem direkt på 060 - 701 81 03 . De hjälper dig gärna!

Vänliga hälsningar,

Din familjemedlem.

HCM SS