

Arvelig hjertesygdom (Iværksættelse af familieudredning)

Du har fået konstateret en hjertesygdom, som kan være arveligt betinget. Det er derfor relevant at undersøge dine nærmeste slægtninge. Det kan også være relevant at lave supplerende undersøgelser eller at foretage en gentest. Derfor er du blevet indkaldt til Ambulatorium for Arvelige Hjertesygdomme.

Du kan også være blevet indkaldt som nærmeste pårørende til en afdød person, hvor der er rejst mistanke om arvelig hjertesygdom.

Nedenfor kan du læse mere om, hvad arvelig hjertesygdom er, og hvad vi kan tilbyde dig og dine slægtninge.

Hvad er arvelig hjertesygdom?

Nogle hjertesygdomme er arvelige. Det betyder, at sygdommen skyldes en ændring i arvmassen (generne). Dette kaldes en gen-ændring eller en mutation. I de fleste tilfælde er der 50% risiko for, at en mutation videreføres fra forælder til barn. Dermed kan der være flere syge i familien.

Hvis man har arvet en sygdomsfremkaldende mutation, har man risiko for at udvikle hjertesygdommen. Det er dog langt fra alle mutationsbærere, der rent faktisk bliver syge, og sygdommen kan optræde i meget forskellig grad inden for en familie. Enkelte sygdomme viser sig allerede i barnealderen. I de fleste tilfælde udvikles sygdommen dog først senere i livet.

Der findes mange forskellige former for arvelige hjertesygdomme. Nogle påvirker hjertets pumpefunktion, mens andre primært giver hjerterytmeforstyrrelser. Nogle sygdomme er alvorlige, og andre betyder mindre.

Hvorfor bør slægtninge undersøges?

Som nær slægtning til en person med arvelig hjertesygdom kan man blive undersøgt for, om man har samme sygdom eller er i risiko for at udvikle sygdommen.

Man kan være rask mutationsbærer eller have lette tegn på sygdom uden at mærke noget til det. Hvis sygdommen opdages i et tidligt stadie, kan man ofte forebygge udvikling af sygdommen eller forbygge alvorlige følger. Hvis det viser sig, at man er syg, findes der heldigvis ofte gode behandlingsmuligheder. Derfor er det en god idé at lade sig undersøge, selvom man føler sig helt rask.

Hvad gør vi?

Ud fra oplysninger om dig og din familie optegner vi et stamtræ. Det hjælper os til vurdere, hvilke slægtninge der kan have gavn af at blive undersøgt. Det hjælper os også til at forstå, hvordan sygdommen kommer til udtryk inden for familien. Vi viderebringer ikke oplysninger om dig og din sygdom, medmindre det er aftalt på forhånd.

Som udgangspunkt undersøges et slægtled ad gangen. Det vil sige, at i første omgang undersøger vi forældre, søskende og børn af den syge i familien (kaldet 1.-gradsslægtninge). Hvis en af disse viser tegn på sygdom, undersøges også næste slægtled.

Når det er fastlagt, hvilke slægtninge der kan tilbydes undersøgelse, bliver det din opgave at kontakte disse slægtninge. Vi vejleder dig gerne i, hvordan du bedst forklarer dine slægtninge, hvad det drejer sig om.

Vi samarbejder med lignende ambulatorier i landets øvrige regioner. Hvis dine slægtninge bor andre steder i landet, kan vi hjælpe med at formidle kontakten til nærmeste ambulatorium for arvelige hjertesygdomme.

Når der er konstateret arvelig hjertesygdom, kan det give anledning til bekymring. Man kan både være bekymret for sit eget helbred og for andre familiemedlemmers helbred. Det kan også i den henseende have værdi at tale med en specialist.

Gentest

I mange tilfælde kan det være relevant at undersøge, om der er en gen-mutation, der forklarer din hjertesygdom. Det kan gøres via en blodprøve. Forinden informer vi grundigt om betydningen af at lade sig genteste, og hvad udfaldet af testen kan være.

Afhængig af, hvilken sygdom der er tale om, kan man finde en mutation i 20-70 % af familierne. Selvom man ikke kan finde en mutation, så udelukker det ikke altid, at sygdommen er arveligt betinget. Der forskes stadig på området, og der dukker nye gener op.

Hvis der er fundet en sygdomsfremkaldende mutation i familien, kan slægtninge blive testet for denne mutation. Slægtninge, der ikke har mutationen, kan afsluttes fra os. Slægtninge, der har mutationen, tilbydes regelmæssige kontroller.

Undersøgelse af børn

Tidspunktet for første undersøgelse af en bar-neslægtning vurderes i hvert enkelt tilfælde ud fra sygdommens art, familiehistorien og gældende retningslinjer. Som regel er det ikke nødvendigt at undersøge mindreårige børn. Enkelte sygdomme kan dog vise sig allerede i barne- eller teenagealderen.

Som udgangspunkt tages en gentest for familiens mutation tidligst i 15-18 års-alderen. Kun hvis påvisning af en mutation har umiddelbar behandlingsmæssig konsekvens for barnet, tages gentesten tidligere.

Forekomst af arvelig hjertesygdom kan også give anledning til overvejelser i forhold til endnu ufødte børn. Hvis der ved alvorlig arvelig hjertesygdom er fundet en sygdomsfremkaldende mutation, kan man fx foretage en moderkagebiopsi. Derved kan man afklare, om fosteret bærer mutationen. Ægsortering ved kunstig befrugtning kan også være en mulighed. Familier med ønske om graviditet kan blive henvist til rådgivning på Klinisk Genetisk Afdeling.

Forskning

Afdelingen deltager fra tid til anden i forskningsprojekter, og du kan derfor blive spurgt, om du vil deltage i et projekt.

Kontakt og mere viden

Har du spørgsmål, er du velkommen til at kontakte os.



Kardiologisk Afdeling

Ambulatorium for Arvelige Hjertesygdomme

Sekretær

Tlf. 97 66 44 20

Sygeplejerske kan kontaktes via Digital Post (log ind med MitID):

<https://aalborguh.RN.dk/hjertearv-mail>

Praktisk om fremmøde

Når vi har iværksat en familieudredning, bestræber vi os på at planlægge udredningen, så flere familiemedlemmer udredes på én og samme dag. Dette giver de bedste muligheder for optimal planlægning af jeres udredningsforløb på dagen, og det giver os et bedre samlet overblik over jeres familie.

Derfor sætter vi pris på, at I i familien prioriterer at møde til den tildelte tid og kun ændrer tiden, hvis det er absolut nødvendigt.