

Arvelig hjertesygdom

UNDERSØGELSE AF SLÆGTNINGE

Hos en af dine slægtninge er der konstateret en hjertesygdom, som muligvis er arveligt betinget. Derfor bør du forholde dig til, om du ønsker at blive undersøgt.

Nedenfor kan du læse mere om, hvad arvelig hjertesygdom er, og hvad det indebærer at lade sig undersøge.

HVAD ER ARVELIG HJERTESYGDOM?

Nogle hjertesygdomme er arvelige. Det betyder, at sygdommen skyldes en ændring i arvemassen (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 indenfor 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 DU UNDERSØGES?

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

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.

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.

HVAD ER TILBUDET TIL DIG?

I Ambulatoriet for Arvelige Hjertesygdomme starter forløbet med en samtale, hvor du grundigt informeres om, hvad det hele handler om, og hvad vi kan tilbyde. Herefter kan du tage endelig stilling til, om du vil undersøges. Det er naturligvis vigtigt, at du har gjort dig nogle overvejelser, inden du kommer.

Vi tilrettelægger et udredningsforløb, som passer til den konkrete situation. Undersøgelserne kan eksempelvis omfatte følgende:

- Hjertediagram (EKG)
- Ultralydsscanning af dit hjerte (EKKO)
- Hjerterytmeforstyrrelsesundersøgelse (Holter)
- Blodprøver.

Undersøgelserne foretages ambulant, men nogle gange er det nødvendigt med flere besøg i ambulatoriet. Når alle relevante undersøgelser er foretaget, får du et samlet svar.

Selvom dine undersøgelser viser sig at være helt normale, kan du stadig være i risiko for at udvikle sygdommen på et senere tidspunkt. Derfor tilbyder vi regelmæssig kontrol – ofte med lange intervaller.

I nogle tilfælde er risikoen for senere sygdomsudvikling dog så beskedent, at der ikke er behov for yderligere kontrol.



GENTEST

Afhængig af, hvilken sygdom der er tale om, kan man finde en mutation i 20-70 % af familierne. Selvom man ikke finder 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 man som slægtning blive testet for denne mutation via en blodprøve. Forinden informeres grundigt om betydningen af at lade sig genteste.

Det kan være nyttigt at afklare, om du har den mutation, som er årsag til sygdom i familien. Hvis du ikke har arvet mutationen, så kan du ikke udvikle sygdommen. Hvis du har mutationen, får du tilbud om regelmæssige kontroller.

UNDERSØGELSE AF BØRN

Tidspunktet for første undersøgelse af en barnslægtning 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.

Forekomsten 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.

VÆR SÆRLIGT OPMÆRKSOM PÅ

Det kan have forsikrings- og pensionsmæssige konsekvenser at lade sig undersøge. Hvis du ved undersøgelserne får påvist en hjertesygdom, kan det blive enten dyrt eller vanskeligt at **nytegne** fx livsforsikringer eller pensioner. Det vil måske også kunne påvirke vurderingen, hvis du søger om at adoptere et barn. Det kan i nogle tilfælde få betydning i forhold til erhverv.

Så længe du går til kontrol som "rask slægtning", så har forsikrings- og pensionselskaber ikke ret til at kræve denne oplysning. Det samme gælder, hvis du er bærer af en mutation og dermed i risiko for at udvikle sygdommen senere. De må heller ikke spørge, om der forekommer arvelig hjertesygdom i familien. Vi videregiver ikke oplysningerne.

Det er helt op til dig, hvilke forsikringer du ønsker at have. Vi kan ikke rådgive om forsikringsforhold. Det vil altid være dit eget ansvar at få bragt disse ting på plads inden dit første besøg i ambulatoriet.

For børn er det slet ikke muligt at tegne fx en livsforsikring. Det vil derfor være forældrene, der skal beslutte, hvorvidt hensynet til at få afklaret eventuel sygdom vejer tungere end forsikringsforhold.

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.



Kontakt

**Kardiologisk Afdeling
Ambulatorium for Arvelige Hjerte-
sygdomme**

Sekretær:
Tlf. 97 66 44 20

Sygeplejerske:
E-mail: hjertearv@rn.dk