

Arytmogen høyre ventrikkelkardiomyopati (ARVC)

Hva er ARCV?

ARVC er en arvelig hjertemuskelsykdom som fører til at muskulaturen i spesielt høyre hjertehalvdel blir svekket. Dette kan føre til hjerterytmeforstyrrelser og i verste fall hjertestans.

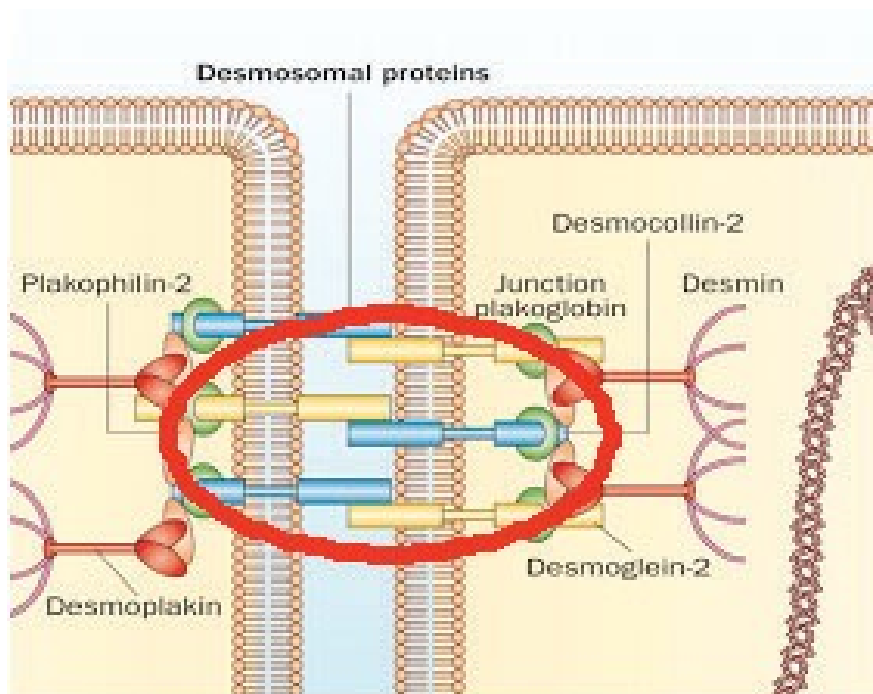
ARVC er en kjent årsak til hjertestans hos unge, og spesielt hos idrettsutøvere. Sykdommen er ofte arvelig og arves autosomal dominant.

Symptomer

Hjerterytmeforstyrrelsene kan oppleves som hjertebank, svimmel- og uvelhet, besvimelse eller i verste fall, i sjeldne tilfeller, plutselig hjertedød. Det mest typiske er at sykdommen manifesterer seg i tidlig voksen alder og at symptomene kan komme ved fysisk aktivitet hos personer som er idrettsaktive.

Hva skyldes ARVC?

ARVC skyldes en genfeil som gir endringer i desmosomene i hjertet. Desmosomer er proteiner som binder sammen hjertemuskelcellene med hverandre. Man kan forestille seg desmosomene som limet mellom cellene. Når desmosomene er svekket vil mekanisk stress, som ved fysisk aktivitet, kunne føre til at limet mellom cellene ryker og dette fører til at enkelte hjertemuskelceller går til grunne. Disse hjertemuskelcellene blir erstattet av fett og bindevevsceller og gir typiske funn ved bildeundersøkelser av hjertet så som ekkokardiografi (ultralyd) eller MR av hjertet. Når deler av hjertet består av bindevev er man mer utsatt for hjerterytmeforstyrrelser.



Wilde, A. A. M. et al (2013) *Nat. Rev. Cardiol.*

Bildet viser proteinene som binder hjertemuskelcellene sammen. Defekter i Plakophilin-2, Desmocollin-2, Desmoglein-2 og Desmoplakin kan alle gi sykdommen ARVC.

Diagnostikk

Familiehistorie er viktig for å diagnostisere ARVC; dersom mange slektninger har hatt hjerterytmeforstyrrelser eller har dødd plutselig, øker risikoen for at man har en arvelig hjertesykdom. ARVC diagnostiseres med en kombinasjon av:

- EKG: elektrisk hjertediagram
- Senpotensial EKG: EKG undersøkelse av 15 minutters varighet
- 24-timers EKG registrering: båndspiller EKG registrerer hjerterytmen over 24 timer
- Ekkokardiografi: hjerteultral lyd, viser om funksjonen av høyre hjertekammer er nedsatt, førstørret eller har uregelmessigheter forenlig med ARVC
- Hjerte MR: som ved ekkokardiografi, i tillegg viktig for å se på bindevev i hjertemuskelen
- Arbeidsbelastningstest: ergometersykel eller tredemølle test for å se om anstrengelse fremprovoserer ekstraslag eller hjerterytmeforstyrrelser

Gentest spiller en viktig rolle for diagnostikken. Gentest er en vanlig blodprøve der man kan undersøke arvematerialet (DNA). Hos cirka 50-60 prosent av pasienter med ARVC kan man påvise en mutasjon som årsak til sykdommen. Hvis en pasient med ARVC har en klar genmutasjon, kan familiemedlemmer få tilbud om å genteste seg for å se om de har den samme mutasjonen.

I forbindelse med genetisk testing av familiemedlemmer er det viktig at man får genetisk veiledning i forkant av blodprøven. Genetisk veiledning er viktig for å få vite hva en genfeil kan bety både helsemessig og i forhold til forsikring.

Selv slektninger uten symptomer, men som har mutasjon, kan ha økt risiko for hjerterytmeforstyrrelser og utvikling av ARVC. Mange personer med mutasjon oppdages på denne måten. Det er ikke slik at alle som har en mutasjon utvikler sykdommen og vil få symptomer (reduisert penetrens), men det er vanskelig å forutsi hvem dette gjelder. Alle med mutasjon skal henvises til (barne-)kardiolog. Kardiologen vil ta stilling til behovet for behandling og oppfølging. Kardiologisk og Barnekardiologisk avdeling ved Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet tilbyr undersøkelse og behandling av pasienter med ARVC.

Behandling

De aller fleste pasienter med ARVC behandles med betablokkere, som reduserer hjertefrekvensen og stabiliserer hjerterytmen. Det er veldig viktig at man husker å ta tablettene hver dag. Under slik behandling vil man få redusert makspuls og hvilepuls, og noen vil oppleve redusert fysisk yteevne i en periode. For noen er dette tilstrekkelig beskyttelse.

Hos de aller fleste med utviklet ARVC må det vurderes om man skal operere inn en implanterbar hjertestarter (ICD). Denne registrerer hjerterytmen og kan avlevere livreddende sjokk ved en eventuell hjertestans. Alle pasienter som har hatt livstruende hjerterytmeforstyrrelser er aktuelle kandidater for ICD implantasjon.

Råd om livsførsel

- Pasienter med ARVC frarådes å drive idrett på konkurransenivå. I perioder kan trening i det hele tatt frarådes. Dette vurderes individuelt og er styrt av symptomer til den enkelte pasient.
- Barn og unge som har en forelder med ARVC kan tilbys undersøkelse og genetisk testing hvis foreldrene ønsker dette. Hvis barnet har mutasjonen, vil barnet bli henvist til videre undersøkelse og kontroll ved barnekardiologisk avdeling på Rikshospitalet. Så lenge barnet ikke har tegn til sykdommen skal barnet behandles som hjerteferisk og det er ingen restriksjoner angående fysisk aktivitet. På sikt i et lengre livsløp anbefales det at man ikke satser på en idrettskarriere.
- For de med ARVC som ønsker det er det mulig å få ekstra veiledning og oppfølging når svangerskap planlegges. Når man har blitt gravid tilbyr kardiologisk og gynekologisk avdeling ved Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, svangerskapsoppfølging for den som ønsker det. Om man bruker betablokker, skal denne tas igjennom hele svangerskapet.

Hvordan går det?

Stort sett lever pasienter med ARVC normale liv. Ikke alle mutasjonsbærere utvikler sykdommen og mange mutasjonsbærere opplever aldri symptomer. Andre har plager i form av hjerterytmeforstyrrelser. Man må følges regelmessig av kardiolog for vurdering og justering av eventuell behandling. De fleste tolererer betablokkere godt, og merker lite til dette i hverdagen.

Hvis man har ICD går man til regelmessige kontroller av denne ved sykehus. Rutineundersøkelser av ICD er seks måneders intervaller, men kan tilpasses til den enkelte.

Denne artikkelen er skrevet av overlege Kristina H. Haugaa, kardiologisk avdeling, og revidert av overlege Andreas Früh, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.