



SOCIALSTYRELSEN

Dilateret kardiomyopati (familiær)

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Dilateret kardiomyopati (familiær)

Andre betegnelser: Cardiomyopati, dilateret, Kardiomyopati, dilateret

Beskrivelse Dilateret kardiomyopati er en hjertemuskelsygdom, hvor hjertet er forstørret og trækker sig sammen med nedsat kraft, dvs. det pumper dårligere.

Dilateret kardiomyopati kan opstå på baggrund af mange forskellige tilstande, fx forsnævring af hjertets kranspulsårer, hjerteklapfejl, langvarig ubehandlet forhøjet blodtryk, stofskiftesygdomme, forgiftning eller bindevævslidelse. Ved de tilfælde af dilateret kardiomyopati, hvor man på trods af omfattende udredning ikke kan påvise en årsag til kardiomyopatien, betegnes tilstanden idiopatisk dilateret kardiomyopati (idiopatisk= ukendt årsag). I 20-50% af tilfældene af idiopatisk dilateret kardiomyopati ses en familiær ophobning, dvs. at der forekommer 2 eller flere i samme familie med dilateret kardiomyopati på ukendt baggrund. Det er denne form for familiær dilateret kardiomyopati, som denne beskrivelse omhandler.



SOCIALSTYRELSEN

Dilateret kardiomyopati kan forekomme alene, men kan også nedarves sammen med andre sygdomme som fx muskelsvind. Dog ses der i de fleste familier isoleret dilateret kardiomyopati, dvs. kardiomyopati forekommer ikke sammen med andre sygdomme. Ved familiær dilateret kardiomyopati er der betydelig forskelle i debuttidspunkt og sværhedsgrad både inden for samme familie og imellem familierne.

Der er tale om en gruppe af sygdomme, som oftest først medfører sygdom i voksenalderen. Symptomerne ved dilateret kardiomyopati vil ofte være beskedne eller ikke tilstede i de tidlige stadier af sygdommen. Senere vil der være tegn på hjertesvigt, oftest startende med symptomer når hjertet belastes, dvs. ved fysisk anstrengelse. Symptomerne omfatter åndenød, hjertebanken, hævede ben og evt. brystmerter ved anstrengelse, samt træthed. Derudover kan der forekomme besvimelsestilfælde, pludselig død, eller øget risiko for blodpropper bl.a. i hjernen.

Ved tidlig diagnostik af dilateret kardiomyopati er det muligt ved medicinsk behandling, livsstilsændringer og evt. pacemaker-behandling at reducere sygelighed såvel som dødeligheden af tilstanden.

Ud fra store undersøgelser af familier med dilateret kardiomyopati er der identificeret ca. 30 gener, hvor fejl (mutationer) i et af disse gener kan medføre familiær dilateret kardiomyopati. De fleste af generne er det kun muligt at få undersøgt på forskningsmæssig basis, og ud fra nuværende viden forklarer de identificerede gener kun en mindre del af tilfældene. Det hyppigste nedarvningsmønster er dominant arvegang, som formentlig repræsenterer ca. 80-90 % af tilfældene. Der er derudover også beskrevet kønsbunden og vigende arvegang.

Ved familiær dilateret kardiomyopati anbefales klinisk undersøgelse af forældre, søskende og børn (1. gradsslætninge) over 15 år med EKG (elektrokardiografi, måling af hjertets elektriske aktivitet) og ultralydsscanning af hjertet (ekkokardiografi). Evt. afhængig af sygdomsbilledet i den enkelte familie, kan der foretages undersøgelse af nogle af de involverede gener for at forsøge at fastlægge den genetiske årsag til sygdommen. kan den genetiske årsag fastlægges, kan man give genetisk rådgivning til familierne og iværksætte relevante forebyggende undersøgelser og behandling.

Anslået antal i Danmark:

Det vurderes at der er 1 ud af 2700 mennesker i Danmark som har dilateret kardiomyopati med ukendt baggrund, heraf er ca. 20-50% af tilfældene familiære.



SOCIALSTYRELSEN

| | |
|---------------------------------|--|
| Kilde: | Genetests, Orphanet, Arvelige hjertesygdomme, Dansk cardiologisk selskab vejledning 2006 nr 1. High Yield of LMNA mutations in patients with dilated cardiomyopathy and/or conduction disease referred to cardiogenetics outpatient clinics. J Tintelen et al. American Heart Journal, vol 154,no6. dec. 20 |
| Forfatter | Læge Karin Wadt |
| Udarbejdet: | Januar 2008 |
| Andre med samme diagnose? | Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til Sjældne-netværket eller ringe til dem på tlf. 3314 0010 |
| Betydningen af en god udredning | Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger. Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer. For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte. |
| Mere faglig viden: | Rigshospitalet (Enheden for Arvelige Hjertesygdomme) Enheden for Arvelige Hjertesygdomme |



SOCIALSTYRELSEN

2142
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3445 2533

Danske og nordiske links: rarelink.dk
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: GeneReviews
Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

MedicineNet.com

Et online forlag med speciale i sundhedsrelaterede emner.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.



Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinsk verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man

Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information.

Orphanet (generelt)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

| Type | Oimim | Søgning | Specifikke |
|------|-------|---------|------------|
| | | | |



SOCIALSTYRELSEN

| | | | |
|-------|------------------------|------------------------|--------------------------|
| CMD1A | 115200 | Pubmed | Orphanet |
| CMD1B | 600884 | Pubmed | - |
| CMD1C | 601493 | Pubmed | - |
| CMD1D | 601494 | Pubmed | - |
| CMD1E | 601154 | Pubmed | Orphanet |
| CMD1F | 602067 | Pubmed | Orphanet |
| CMD1G | 604145 | Pubmed | - |
| CMD1H | 604288 | Pubmed | - |
| CMD1I | 604765 | Pubmed | - |
| CMD1J | 605362 | Pubmed | - |
| CMD1K | 605582 | Pubmed | - |
| CMD1L | 606685 | Pubmed | - |
| CMD1M | 607482 | Pubmed | - |
| CMD1N | 607487 | Pubmed | - |
| CMD1O | 608569 | Pubmed | - |
| CMD1P | 609909 | Pubmed | - |
| CMD1Q | 609915 | Pubmed | - |
| CMD3A | 300069 | Pubmed | - |
| CMD3B | 302045 | Pubmed | - |
| DCWA | 610198 | Pubmed | - |
| DCWHK | 605676 | Pubmed | Orphanet |
| DCWQM | 607920 | Pubmed | - |

Erfaringer fra andre med samme diagnose:

[Hjerteforeningen](#) har en artikel om kardiomyopati. Her er også et afsnit om Dilateret kardiomyopati.

[Texas Heart Institute](#) har også en beskrivelse