

Hjärtbesvär och hjärtfel

Vissa sjukdomar i hjärtat och blodkärlen beror på förändringar i generna. Sjukdomarna kan överföras mellan olika generationer i en genetisk släkt. De skiljer sig från vanliga sjukdomar som stroke och högt blodtryck som till stor del beror på levnadsvanor.

I den här artikeln kan du läsa om några av de hjärt-kärlsjukdomar som beror på förändringar i generna.

Det går att göra en genetisk analys för att försöka hitta det förändrade arvsanlaget om du tror att du har en hjärtkärlsjukdom som beror på förändringar i generna. Dina genetiska släktingar kan också få testa om de har ärvt anlaget för sjukdom. Sådana utredningar görs vid specialiserade centra i samarbete mellan hjärtläkare, barnhjärtläkare, klinisk genetiker och genetisk vägledare.

En del har en förändring i generna som orsakar höjda nivåer av blodfettet kolesterol. Det kan göra att du får en hjärt-kärlsjukdom som till exempel <u>hjärtinfarkt</u> i en tidigare ålder än vad som är vanligt. Exempel på blodfettsrubbning som beror på förändringar i generna är familjär hyperkolesterolemi.

En del har en ärftlig försvagning i stora kroppspulsådern, den så kallade <u>aortan</u>. Det kan leda till en utbuktning på stora kroppspulsådern, så kallad aortaaneurysm. Försvagningen kan också leda till att blodkärlets vägg brister. Det kallas aortadissektion. Sjukdomen påverkar nästan alltid den del av aortan som ligger närmast hjärtat och ska inte förväxlas med bråck på stora kroppspulsådern i magen. Exempel på aortasjukdomar som beror på förändringar i generna är familjära thorakala aortaaneurysm och dissektioner, FTAAD.

Jonkanalssjukdomar som beror på förändringar i generna orsakar en elektrisk störning i hjärtats muskelceller. Dessa sjukdomar kan ge en hjärtrytm som är snabbare än vanligt och som kan leda till yrsel och svimning. I vissa fall kan sjukdomarna bli livshotande.

Exempel på jonkanalssjukdomar:

- Katekolaminerg polymorf ventrikeltakykardi, CPVT
- Långt QT-syndrom, LQTS

Kardiomyopati är ett samlingsbegrepp för sjukdomar i hjärtmuskeln. Symtomen kan variera, men det är vanligt med <u>hjärtsvikt</u> och rubbningar av hjärtrytmen.

Det här är exempel på hjärtmuskelsjukdomar som beror på förändringar i generna:

- Arytmogen högerkammarkardiomyopati, ARVC
- Dilaterad kardiomyopati , DCM
- Hypertrofisk kardiomyopati, HCM
- Left ventricular non-compaction kardiomyopati, LVNC

Vid vissa sjukdomar i kroppen bildas proteiner, som klumpar ihop sig till långa proteintrådar och lagras in i olika organ. Amyloidos är ett samlingsbegrepp för sådana sjukdomar. En av dem orsakar att proteintrådarna lagras in i hjärtat och kallas för ärftlig transtyretinamyloidos med kardiomyopati, FAC.

Denna förändring leder till högt blodtryck i blodkärlen i lungan och kallas för ärftlig pulmonell arteriell hypertension, PAH. Sjukdomen påverkar både lungorna och hjärtats högra kammare och gör att du lättare blir andfådd.

Plötslig hjärtdöd bland personer som är yngre än 40 år beror ofta på en hjärt-kärlsjukdom som beror på förändringar i generna och som inte har upptäckts. Den skiljer sig från plötslig hjärtdöd i högre åldrar som ofta beror på hjärtinfarkt.

För att alla ska få en jämlik vård finns det<u>nationella riktlinjer</u> för vissa sjukdomar. Där kan du bland annat läsa om vilka undersökningar och behandlingar som kan passa bra vid hjärtsjukvård.

Riktlinjerna innehåller rekommendationer. Vårdpersonalen måste ändå bedöma vad som passar varje enskild patients behov och önskemål.

Det är Socialstyrelsen som tar fram de nationella riktlinjerna. Riktlinjerna är skrivna för chefer och andra beslutsfattare, men det finns också versioner som är skrivna direkt till patienter. Där kan du läsa vad som gäller för just din sjukdom.

Här kan du läsa patientversionen av de nationella riktlinjerna för hjärtsjukvård.

För att du ska kunna vara delaktig i din behandling är det viktigt att<u>du förstår informationen du får</u>. Ställ frågor om du inte förstår.

Även barn ska vara delaktiga i sin behandling. Ju äldre barnet är desto viktigare är det.

Du har möjlighet att få hjälp av entolk om du inte pratar svenska. Du har också möjlighet att få hjälp av entolk om du har en hörselnedsättning.

Senast uppdaterad:

2022-06-03

Redaktör:

Therese Erixon, 1177.se, Region Västerbotten

Granskare:

Stellan Mörner, läkare, specialist i hjärtsjukdomar, Hjärtcentrum/Centrum för kardiovaskulär genetik, Norrlands universitetssjukhus, Umeå

Socialstyrelsen har tagit fram information till patienter och närstående om sina nationella riktlinjer.	
På 1177.se får du råd om hälsa och information om sjukdomar och vilka mottagningar du kan kontakta. Logga in för att läsa din journal och göra dina vårdärenden. Ring telefonnummer 1177 för sjukvårdsrådgivning dygnet runt. 1177 ger dig råd när du vill må bättre.	
1	
Behandling av personuppgifter	
Hantering av kakor	
Inställningar för kakor 1177 – en tjänst från Inera.	