

Álitamál um hjartavöðvasjúkdóm



Þórður Harðarson
lyf- og hjartalæknir

Thordhar@landspitali.is

Nýlega var haldin í Reykjavík 22. norræna ráðstefnan um hjartasjúkdóma. Þar var þess meðal annars minnst að hálf öld er síðan Eugene Braunwald greindi fyrst sjúkdóm í hjartavöðva sem nú nefnist ofþykktarsjúkdómur hjartavöðva (OH) eða hypertrophic cardiomyopathy á ensku. OH er algengastur meðfæddra hjartasjúkdóma og má ætla að 500-2500 Íslendingar séu haldnir honum.^{1,2} Ljóst varð af umræðum á þinginu að ýmis óvissa tengist þessum sjúkdómi. Þessum leiðara er ætlað að reifa nokkur slík álitamál.

Í flestum tilvikum er OH arfgengur sjúkdómur³ þótt hann geri oftast fyrst vart við sig á unglingsárum eða síðar. Lengi stóðu vonir til þess að unnt væri að sýna fram á góða fylgni tiltekinnar stökkbreytingar og sjúkdómsmyndar. Búist var við því að í sumum tilvikum væri hægt að fullvissa fólk á erfðafræðilegum grundvelli um að sjúkdómstjáning þess yrði aldrei svæsin. Í öðrum tilvikum mætti búast við alvarlegri framvindu sem krefðist nákvæms eftirlits. Þessar vonir hafa brugðist og erfðamengið gefur enn sem komið er litlar sem engar vísbendingar um einkennamynstur sjúkdómsins eða horfur.

Sjúkdómsgreiningin byggist oftast á óeðlilegri þykknun á hjartavöðvanum án þess að fyrir liggi augljósar orsakir. Sé ómskyggni takmarkað eða þykknunin á óvenjulegum stað í hjartavöðvanum getur segulómun verið gagnleg.

Lengi stóðu vonir til þess að lyfjameðferð gæti bætt horfur sjúklinga með OH. Þær reyndust byggðar á sandi. Lyfjameðferð beinist enn sem fyrr að sjúkdómseinkennum. Grundvöll slíkrar meðferðar mynda enn betablokkar og kalsíumblokkar. Disó-pýramíðmeðferð má beita í völdum tilvikum. Ekki er síður mikilsvert að varast lyf sem kunna að hafa neikvæð áhrif á horfur eða sjúkdómseinkenni. Meðal þeirra eru lyf sem hafa æðavíkkandi áhrif, til dæmis ARB-blokkar, ACE-blokkar, nífedipín og jafnvel stinningarlyf í sumum tilvikum. Digitalis ætti að nota með varúð.

Er þá ekki unnt með neinu móti að bæta horfur sjúklinga með OH? Jú, tvenns konar meðferðarform hafa reynst vel ef tilteknar ábendingar eru fyrir hendi: skurðaðgerð og ígræðsla bjargráðs.⁴

Skurðaðgerð beinist að því að fjarlægja vöðvaþrengsli úr útstreymishluta vinstra slegils.

Réttar ábendingar eru mikilvægar. Flestir miða við að þrýstingsfall um útstreymishluta vinstra slegils sé að minnsta kosti 50 mm Hg, en jafnframt hafi sjúklingurinn umtalsverð sjúkdómseinkenni. Á síðari árum hafa slíkar aðgerðir heppnast vel og talið er vafalaust að þær bæti horfur fólks með svæsin sjúkdóm. Þó eru þær ekki á færi allra skurðlækna og

ættu að fara fram á sjúkrahúsum þar sem umtalsverð skurðreynsla er fyrir hendi.

Ígræðsla bjargráða getur lengt líf valinna sjúklinga. Ábendingar miðast við nokkra áhættuþætti: sögu um skyndidauða að minnsta kosti tveggja náinna ættingja, óvenjusvæna þykknun vinstra slegils, óútskýrð yfirlíð eða við áreynslu, sleglarunur við álag eða Holterskráningu og blóðþrýstingsfall við álag. Evrópskir og bandarískir læknar hafa hins vegar ekki komið sér saman um hvort miða eigi ígræðslu við aðeins einn eða fleiri áhættuþætti. Barry Maron er nú þekktasti álitsgjafi um OH. Hann heimsótti Ísland á umræddu þingi og reynist talsmaður þess að græða bjargráða í fólk þótt aðeins einn áhættuþáttur sé fyrir hendi. Á Íslandi hafa bjargráðar verið græddir í sex sjúklinga með OH, en heildarföldi ígræðsla er um 250.

Loks er þess að geta að varhugavert getur verið fyrir ungt fólk með OH að stunda keppnisíþróttir. Gunnar Þór Gunnarsson hefur rannsakað orsakir skyndidauða ungs fólks á Íslandi.⁵ Honum telst til að 13% slíkra dauðsfalla stafi af OH. Þau tengjast vitanlega ekki alltaf íþróttum. Þó virðist sjúkdómurinn helsta orsök skyndidauða íþróttamanna á leikvangi eða við æfingar. Flestir hjartalæknar telja því að ungu fólki með OH henti ekki að stunda keppnisíþróttir. Samkvæmt bandarískum tölum virðist þátttaka í körfubolta og ruðningsíþróttum sérlega varhugaverð. Líklegt er að svipað gildi um knattspyrnu og handknattleik. Hins vegar ríkir ekki einhugur um hve langt skuli ganga í því að leita hjartasjúkdóma hjá verðandi íþróttamönnum. Beggja vegna Atlantshafsins telja menn rétt að taka þá til læknisskoðunar áður en markviss íþróttaiðkun hefst. Allsannfærandi ítalskar rannsóknir benda til þess að við slíka skoðun ætti að taka hjartarafrit og skoða nánar þá íþróttamenn sem hafa einhvers konar afbrigði á ritinu. Þessu hafna bandarískir læknar, meðal annars á grundvelli kostnaðar. Þessa umræðu ætti að taka upp á Íslandi.

1. Agnarsson UT, Harðarson T, Hallgrímsson J, Sigfússon N. The prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in men: an echocardiographic population screening study with review of death records. *J Int Med* 1992; 232: 499-506.
2. Agnarsson UP, Harðarson Þ, Hallgrímsson J, Brekkan Á, Sigfússon N. Hjartavöðvasjúkdómur meðal kvenna: Algengi metið með hjartaómun og krufningu. *Læknablaðið* 1993; 79: 271-8.
3. H. Nimura, Bachinski LL, Sangwatanaroj S, et al. Mutations in the gene for cardiac myosin-binding protein C and late-onset familial hypertrophic cardiomyopathy. *N Engl J Med* 1998; 338: 1248-57.
4. BJ Maron, McKenna WJ, Danielson GK, et al. A report of the American College of Cardiology Foundation task force on clinical expert consensus documents and the European Society of Cardiology committee for practice guidelines. *JAMA* 2003; 42: 1687-1713.
5. Gunnarsson GP. European Society of Cardiology Congress 2007.

Controversies in hypertrophic cardiomyopathy.

Þórður Harðarson
MD from the University of Iceland Medical School. Specialist in Cardiology in Iceland following training at the University of London, Baylor University, Houston TX and University of California, San Diego CA. PhD from The University of London. Fellow of the Royal College of Physicians (Ed), American College of Cardiology and American Heart Association. Professor Emeritus of medicine at the University of Iceland Medical School. Formerly chief of medicine at the Landspítaliinn University Hospital, Reykjavik Iceland.