

Gäller för: Verksamhet Thorax och kardiologi
Innehållsansvar: Sven-Erik Bartfay, (sveba), Överläkare
Granskad av: Pia Dahlberg, (ingda41), Överläkare
Godkänd av: Kristofer Skoglund, (krisk3), Verksamhetschef

Giltig från: 2025-12-19

Giltig till: 2027-05-06

Dilaterad Kardiomyopati (DCM)

Revideringar i denna version

Version 4

Syfte

Rutinen syftar till att ge en beskrivning av dilaterad kardiomyopati - bakgrund, definition, utredning, behandling och prognos.

Arbetsbeskrivning

BAKGRUND

Dilaterad kardiomyopati (DCM) är den vanligaste kardiomyopatin vid sidan om hypertrof kardiomyopati och är den kardiomyopati som oftast förknippas med hjärtsvikt. I Sverige är DCM den vanligaste orsaken till hjärtrtransplantation. En ekokardiografisk bild med dilaterade hjärtrum (främst vänster kammare) och sänkt pumpfunktion (EF) är karakteristisk för DCM. Denna bild av nedsatt hjärtfunktion är emellertid en mycket vanlig slutbild för en stor del av sjukdomar som leder till hjärtsvikt. I definitionen av kardiomyopati utesluts andra vanliga orsaker till hjärtsvikt såsom ischemisk hjärtsjukdom, hypertoni, klaffvitier och medfödda hjärmissbildningar. Termen ischemisk dilaterad kardiomyopati bör därför utmönstras eftersom det inte är en kardiomyopati enligt definitionen ovan.

DEFINITION AV DCM

DCM definieras av dilatation av vänster kammare eller båda hjärtkamrar och nedsatt EF, som inte orsakas av abnorm cirkulatorisk belastning, kongenital hjärtsjukdom, klaffvitium eller ischemisk hjärtsjukdom, vilka i sig själva kan vara orsak till påverkan av myokardiet. I de flesta fall är bilden uppenbar på eko, med sänkt EF (< 40-50 %) och ökad

vänsterkammavolym (definierad som värden utanför normalintervallet, relaterat till kön, ålder och kroppsstorlek).

Det är dock viktigt att hålla i minnet att både EF och vänsterkammardimensioner är dynamiska mått som är föränderliga över tid, även i det korta perspektivet. Ett nydebuterat fall med klassisk DCM kan därför efter ett års behandling ha värden som inte längre uppfyller kriterierna för DCM. Patienten har sannolikt fortfarande sin sjukdom och patologiska funktionsdata kan lätt uppträda igen om hen t.ex. slutar med sin medicinering.

En annan omständighet som uppmärksammas på senare år (Pinto, et al. EJHF 2016, Guidelines for the management of Cardiomyopathies EHJ 2023) är att det finns mildare prekliniska fall. Detta har setts både i populationsstudier och vid undersökning av familjemedlemmar till indexfall med DCM. Det föreslås i dessa nya guidelines en ny kardiomyopati-grupp ”non-dilated left ventricular cardiomyopathy”, (NDLVC) om det föreligger sänkt EF (< 50%) eller icke-ischemisk ärrbildning utan dilatation.

Diagnosen DCM kan ställas när man uteslutit andra orsaker till hjärtsvikt.

DCM är inte en avgränsad sjukdom, utan har flera kända orsaker, se nedan. Har dessa orsaker uteslutits så återstår en ganska stor andel utan känd orsak, och som då ofta benämns *idiopatisk DCM*.

FAMILJÄR DCM

Upp till en tredjedel av fallen har en familjär presentation, d.v.s en eller flera förstagsläktingar har samma sjukdom. Vid genetisk analys finner man dock få fall som har genetiska varianter som med säkerhet kan kopplas till sjukdomen. Här finns olika data, men 10-40 % av alla DCM-fall har en sjukdomsorsakande genetisk variant. Tack vare modern DNA-teknik med full sekvensering av gener ändras fältet snabbt. Den vanligaste nedärvningsformen är autosomalt dominant.

Även könsbunden ärftlighet förekommer, och vanligast här är muskeldystrofierna, Duchenne och Becker med mutationer i dystrofinen.

ICKE-FAMILJÄR DCM

Den största gruppen av icke-familjär DCM utgörs av *idiopatisk DCM*, där man inte finner någon säker bakomliggande orsak. Det kan finnas association med infektioner eller andra sjukdomar i anamnesen där samband kan misstänkas men sällan bekräftas.

- Bland mer specifika bakomliggande orsaker ingår toxisk påverkan på myokardiet. Exempel är alkohol, narkotiska preparat och vissa cellgifter. Även järninlagring till följd av upprepade blodtransfusioner eller hemokromatos kan ge en typ av toxisk påverkan på myokardiet. Inflammation i myokardiet (myokardit) kan ge samma eko-presentation som DCM. Här finns olika former, såsom jättecellsm yokardit, sarkoidos och lymfocytär myokardit. I normalfallet klassas dessa former inte som DCM (åtminstone inte i sin akuta inflammatoriska fas), men kan vid utläkning ge en utbränd bild som ser ut som DCM. Utan biopsiverifierad diagnos kan det vara omöjligt att skilja på myokardit och DCM. Långvarig takykardi (takykardiomyopati) kan också framkalla DCM-bild. Olika syndrom och systemsjukdomar kan också vara associerade med DCM.

Hypertoni

I tidigare definitioner anges hypertoni som tänkbar orsak till DCM-liknande klinisk bild. Detta påstående är inte okontroversiellt, eftersom den hypertona hjärtsjukdomen vanligen kännetecknas av koncentrisk hypertrofi med bevarad EF. Denna form kan i ett slutstadium dilatera och mer likna DCM. I klinisk vardag synes detta dock vara mycket ovanligt. Hypertoni kan emellertid samexistera med DCM eftersom hypertoni är vanligt i befolkningen. Huruvida ett verkligt orsakssamband då föreligger är oklart. Hypertoni i kombination med andra faktorer, t.ex. diabetes, har i experimentella modeller kunnat framkalla kardiomyopati och *diabeteskardiomyopati* är en ofta förekommande term.

Alkohol

Alkohol kardiomyopati har varit en vedertagen undergrupp till DCM. Analogt med hypertoni finns dock även här en osäkerhet. Det är känt att patienter med alkoholöverkonsumtion och DCM ofta blir avsevärt bättre av nykterhet, men ofta har kvar en klinisk bild av DCM. Således är det troligt att de har ”vanlig” DCM, som kraftigt försämras av alkohol.

Narkotika och anabola steroider

Centralstimulerande narkotika (tex amfetamin och kokain) är kända orsaker till DCM. Här förekommer ofta ett uttalat blandmissbruk, inklusive alkohol och hasch, och vilken faktor som är mest betydande kan då vara omöjligt att avgöra. Drogfrihet är den självklara första

åtgärden. Beroende på hur långt hjärtsvikten framskridit samt förmågan till avhållsamhet blir avgörande för prognosen.

Även missbruk av anabola steroider kan förekomma. Dessa kan, ensamt eller i kombination med andra substanser, också ge hjärtsvikt. Ofta finns ett dominerande inslag av hypertrofi. Risken ökar även för ischemiska komplikationer och arytmier i denna patientgrupp.

Cytostatika

Antracyklinfamiljen av cytostatika (doxorubicin m.fl.) är den mest kända orsaken till läkemedelsutlöst DCM. Här finns en dosberoende toxisk effekt, särskilt om man överstiger 1 g/m² i totaldos.

Känsligheten för cytostatika är ökad om det finns annan kardiovaskulär sjuklighet, som hypertoni eller ischemisk hjärtsjukdom, i bakgrunden. Hjärtsvikt kan debutera mycket sent, ibland mer än 10 år efter behandling, vilket gjort att man inom barnonkologin börjat införa uppföljningsprogram för att tidigt upptäcka hjärtpåverkan.

Nästan alla cytostatika förekommer i förteckningar över orsaker till DCM. I modern behandling är Herceptin ett välkänt hjärttoxiskt läkemedel. I cancerbehandling används ofta olika kombinationer av cytostatika samt strålterapi, vilket i kombination kan bidra till hjärttoxicitet. I de flesta fall är kardiomyopatin inte helt reversibel utan måste behandlas som annan kronisk DCM.

Takykardiorsakad DCM (Takykardiomyopati)

Långvarig takykardi kan framkalla hjärtsvikt av DCM-typ. Risken ökar vid persisterande takykardi, men även frekvent paroxysmal takykardi, exempelvis hög andel VES, kan ge kardiomyopatibild. Likaså kan förmaksflimmer med hög kammarfrekvens utlösa detta tillstånd.

I många fall kan hjärtsvikten reverseras om takykardin kan botas (elkonvertering/ ablation).

Graviditet

Hjärtsvikt som uppstår sent under graviditeten (sista trimestern) och första tiden efter förlossningen betecknas *peripartumkardiomyopati* (PPCM) och utgör en specialform. Se särskilt dokument.

Hjärtsvikt som uppstår tidigare under graviditeten har annan genes och kan vara DCM som demaskeras av den ökade hemodynamiska belastningen.

Tyreoideasjukdom och andra endokrina sjukdomar

Både hypotyreos och hypertyreos kan utlösa DCM-bild. I sällsynta fall kan DCM-bild ses vid andra endokrina rubbningar såsom Cushingsyndrom/ Addisons sjukdom, feokromocytom och akromegali.

Annan systemsjukdom

Ett flertal systemsjukdomar, endokrina rubbningar och reumatologiska sjukdomar kan utlösa kardiomyopatiliknande tillstånd. Här kan också svåra infektioner och immunsuppressiv behandling samverka. *HIV* anses vara en känd orsak till DCM. Man ser också ofta att patienter med DCM har komorbiditet som innefattar *autoimmuna* sjukdomar, vilket gör att autoimmun orsak till hjärtsjukdomen kan misstänkas. Detta samband är svårt att belägga i kliniken, även om förekomst av autoantikroppar har rapporterats hos patienter med DCM.

UTREDNING AV DCM

En primär undersökning med ekokardiografi ger misstanke om diagnosen och kan också utesluta andra kända orsaker till hjärtsvikt, liksom annan kardiomyopati (HCM, ARVC, RCM) och primära klaffel. I utredningen ingår noggrann genomgång av sjukhistoria och familjeanamnes. Finns säkerställda eller misstänkta fall av kardiomyopati i familjen? Finns det andra sjukdomar som kan förknippas med hjärtsvikten? Endokrina eller metabola tillstånd? Föreligger missbruksanamnes eller historia av cancerrelaterad behandling (cytostatika, strålning, immunoterapi). Aktuell infektionsanamnes?

Vilka eventuella avvikelser noteras på EKG? Arytmier? AV-block?

Föreslagna blodprover

- Hb, LPK, diff
- NT-proBNP (alt. BNP)
- TnT/ TnI
- CRP
- Tyreoideastatus
- Glukos
- Elektrolytstatus inkl. kalcium och fosfat
- Leverstatus
- B-PEth
- Urin (proteinuri)

- S-järn, S-ferritin
- HIV-status (riskgrupper)

Övriga undersökningar

Koronarsjukdom behöver uteslutas, särskilt hos patienter > 35 år, eller vid yngre ålder om det finns starka riskfaktorer eller ärftlig belastning för tidig koronarsjukdom.

Koronarangiografi är vanligen den rekommenderade metoden, och fynd av signifikanta stenoser kan ibland motivera koronar by-pass kirurgi (CABG). *CT hjärta* bör användas som alternativ ff.a. hos yngre patienter där sannolikheten för kranskärslsjukdom bedöms som låg.

MR hjärta (med kontrast) rekommenderas för alla nya fall för att värdera myokardstruktur och bedöma intramyokardiella förändringar, samt för att erhålla noggrannare data för bedömning av myokardhypertrofi, vänster och höger kammars EF och volymer.

PET-CT med FDG-isotop kan övervägas om det finns misstanke om inflammatorisk hjärtsjukdom (sarkoidos, myokardit).

Hjärtbiopsi kan ibland vara indicerat tidigt i förloppet vid allvarliga fall, särskilt hos patienter som svarar dåligt på konventionell terapi eller har mycket arytmier. Hjärtsviktsteamet på VE kardiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset tar ställning till och genomför utredning med *högersidig hjärkateterisering* inklusive *hjärtbiopsi*. Konventionell histologi uppvisar inga patognomona fynd vid DCM utan vanligen förstörade celler med inslag av fibros. PAD kan emellertid utesluta andra sjukdomar såsom amyloidos, myokardit (särskilt jättecellsm yokardit), sarkoidos och andra inlagringstillstånd.

Patienter med misstänkt dysfunktion i skelettmuskulaturen (förhöjda nivåer av CK) bör utredas för ev muskeldystrofi, bl.a. med *skelettmuskelbiopsi*.

Övrig utredning kan vid särskild misstanke innefatta utredning för metabola tillstånd eller sjukdomar, exempelvis feokromocytom, akromegali, m.m.

Genetisk vägledning och utredning

Då frekvensen av kända sjukdomsorsakande genetiska varianter är relativt låg, föreligger inte indikation för utredning av alla fall med DCM. Genetisk utredning övervägs främst hos patienter som har en familjeanamnes med en eller flera släktingar med kardiomyopati eller plötslig hjärtdöd särskilt vid yngre åldrar. Remiss ställs till Kardiogenetiskt centrum, för i första hand genetisk vägledning och ev.

gentestning. De vanligaste sjukdomsorsakande varianterna hittas i generna TTN, LMNA, MYH7 och NNT2, och positiva fynd kan ha prognostisk betydelse (Escobar-Lopez et al, JACC Oct 26, 2021:1682–1699). Varianter i LMNA (lamin A/C) karakteriseras av högre risk för arytmier, AV-block och plötslig död. I dessa familjer finns ofta en tydlig anamnes av familjär allvarlig sjukdom.

BEHANDLING

Konventionell behandling för kronisk hjärtsvikt fungerar ofta bra vid DCM. Alla patienter med nedsatt LVEF (HFrEF) har indikation för ACE-hämmare (ev. ARB), betablockad, SGLT2-hämmare och MRA. Vid otillräckligt behandlingssvar kan angiotensin-neprelysin-receptorinhibitor (ARNI), och i mer sällsynta fall ivabradin (hög hjärtfrekvens trots beta-blockad) vara aktuellt, liksom CRT. Det finns data som antyder begränsad nytta av primärprofylaktisk ICD till vissa patienter med DCM (Køber et al, N Engl J Med. 2016 Sep 29;375(13):1221-30). För yngre individer (< 60 år) verkar nyttan dock vara större. Sekundärprofylaktisk indikation föreligger som för andra patienter.

Hjärttransplantation bör övervägas för patienter som svarar otillräckligt på behandling, och särskilt vid tecken till försämring enligt gängse indikationer. Hänsyn tas förstås också till sedvanliga kontraindikationer. Yngre individer med DCM som genomgår hjärttransplantation har mycket god långtidsprognos.

Om man vid exv. familjescreening upptäcker fall utan hjärtsviktssymtom, men med nedsatt EF (<50%) eller vänsterkammardilatation, kan det finnas indikation för behandling med i första hand ACE-hämmare. Även betablockad kan övervägas.

PROGNOS OCH LÅNGSIKTIGT OMHÄNDERTAGANDE

Många patienter med DCM svarar bra på konventionell sviktbehandling och har förhållandevis god långtidsprognos. Det är dock en kronisk sjukdom som kräver livslånga kontroller. Patienter i stabil fas kan kontrolleras en gång årligen och kardiologkontakt rekommenderas. Försämringar kan komma gradvis men ibland också mer hastigt, vilket kräver skyndsamt omhändertagande.

Vad gäller icke-familjära fall kan det med tiden visa sig att det finns en familjär belastning, genom att det dyker upp nya fall i slakten. Frågan om familjeutredning och genetisk testning kan då behöva omvärderas.

Ansvar

Medicinskt ansvarig sektionschef på enheten är tillsammans med vårdenhetschefen på enheten ansvarig för att rutinen är känd och följs. Den sjuksköterska eller läkare som utför arbetsuppgiften är själva ansvariga för att utföra arbetsuppgifterna enligt följande rutin. Verksamhetschefen är ytterst ansvarig för att de rutiner och riktlinjer som verksamheten kräver finns tillgängliga och att verksamheten arbetar enligt SOSFS 2011:9.

Uppföljning, utvärdering och revision

Avvikelse från rutinen ska dokumenteras i patientjournalen och inträffade negativa händelser ska rapporteras avvikelsesystemet Med Control Pro där aktuell linjechef ansvarar för utredning, åtgärd och uppföljning.

Utvärdering och revidering av rutindokumentet ska ske senast ett år efter godkännande. Ansvar för revidering har granskare/arbetsgrupp.

Dokumentation

Redovisande dokument ska hanteras enligt sjukhusets gällande rutiner för arkivering av allmänna handlingar.

Kunskapsöversikt

REFERENSER

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008;29(2):270-6.
2. Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, Elliott P, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. European heart journal. 2010;31(22):2715-26.
3. Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a

position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. Eur Heart J 2016;37:1850-8.

1. McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumbach A, Böhm M, et al. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: Developed by the Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC) With the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. Eur Heart J. 2021;42(36):3599-726.
2. Arbelo E et al, 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626,
4. Dalin MG, Engström PG, Ivarsson EG, Unneberg P, Light S, Schaufelberger M, Gilljam T, Andersson B, Bergo MO. Massive parallel sequencing questions the pathogenic role of missense variants in dilated cardiomyopathy. Int J Cardiol. 2017;228:742-

Granskare/arbetsgrupp

Sven-Erik Bartfay, Överläkare, Verksamhet Thorax och Kardiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Entela Bollano, Universitetssjukhusöverläkare, Docent, Verksamhet Thorax och Kardiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Pia Dahlberg, Överläkare, Verksamhet Thorax och Kardiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Bert Andersson, Universitetssjukhusöverläkare, Professor, Verksamhet Thorax och Kardiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Thorax och kardiologi

Innehållsansvar: Sven-Erik Bartfay, (sveba), Överläkare

Granskad av: Pia Dahlberg, (ingda41), Överläkare

Godkänd av: Kristofer Skoglund, (krisk3), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9777-819499373-88

Version: 9.0

Giltig från: 2025-12-19

Giltig till: 2027-05-06