

Å leve med arvelig dilatert kardiomyopati

to søstres historier

Søster 1

Ble oppdaget unormal hjerterytme under fødsel, keisersnitt juli 2010, skulle få hjertelege til å se på dette når jeg lå på barsel, men dette ble ikke gjort. De sa jeg kunne ta et EKG på 6 ukers kontroll, som heller ikke ble gjort da jeg ikke hadde symptomer. Jeg var da 28 år.

Hadde mye hjertebank, spesielt etter leggetid, det samme året.

Sommeren etter ble jeg gradvis dårligere, ble fort sliten ved aktivitet. Da jeg kjente at jeg nesten besvimte på en liten gåtur, bestilte jeg legetime.

På legetime ble det tatt EKG, det viste veldig urytmisk hjerterytme og det ble tilkalt ambulanse. Ble kjørt ned på St. Olav, der de trodde jeg hadde et "stille" hjerteinfarkt. Ble innlagt og de fant fort ut at dette ikke var hjerteinfarkt. Ble tatt masse prøver, bl.a hjertekateterisering, stresstest, MR. Lå innlagt på St. Olavs i 17 dager grunnet ferieavvikling hos legene.

Jeg fortalte at min far var hjertetransplantert i 2005 og da ble full utredning satt i gang. Det ble hentet tillatelse av min far for å hente all informasjon av hans sykdomsforløp. Det ble tatt gentester av min familie, søsken og far, samt min fars søsken.

Resultatene viste at det var en genfeil i familien. Min far, min søster og jeg har denne genfeilen. Ingen av fars søsken har dette genet. Det er 50/50% sjanse for å arve dette videre.

Det ble bestemt at det skulle settes inn en ICD i august 2011.

Etter innsettelse av ICD har jeg hatt 2 innslag, der jeg den ene gangen hadde puls 220, den andre gangen, feil innstilling på ICD. Har tilsammen hatt 6 elektrokonverteringer og 1 ablasjon.

Min datter blir fulgt opp av barnehjertelege en gang i året fra hun var 1 år. Det ble tatt en gentest av henne sommeren 2020, og testen viser at hun også har dette genet. I følge Rikshospitalet er vi den eneste norske slekten med denne mutasjonen på genet. Hun har i dag ingen symptomer og er helt frisk. Hun skal fortsette med oppfølging en gang i året frem til hun blir litt eldre, da blir det grundigere undersøkelser.

Søster 2

Søster 2, 24 år, fikk påvist genet høsten 2011, etter at søster 1 var blitt syk. Hun hadde kontroll to ganger i året frem til januar 2014, da ble det bestemt at hun også måtte ha en ICD, men bare med 1 ledning i stedet for 3 som søster 1 har. Etter innsettelse av ICD var hun inn for vanlige kontroller to ganger i året, frem til september 2018. Da begynte hun å kjenne seg dårlig, tungpust, fort sliten og i generelt dårlig form.

Etter 3 mnd gikk hun til fastlege for å sjekke dette opp, han mente hun hadde en luftveisinfeksjon. Formen ble bare verre, kastet opp, nedsatt bevegelighet og livskvalitet. Hun fikk et lite hjerneslag i februar 2019, der ambulanspersonell så alvorlig hjerterytmeforstyrrelse da hun ble hentet med ambulanse. Kom inn på St. Olavs, ble behandlet for hjerneslag og ble deretter flyttet ned til hjerteavdelingen og hjertesviktbehandling ble startet.

Der startet hun med medisiner for hjertesvikt og måtte også elektrokonverteres.

Sommeren 2019 måtte hun få satt inn flere ledninger på ICD.

Hun ble ikke helt bra og gikk og hanglet og kjente på hjertesvikten fram til desember 2019, da hun fikk starte på en ny hjertemedisin, Entresto. Var på ultralyd etter dette og da ble det snakket om en evt hjertetransplantasjon. Januar 2020 ble det satt i gang utredning for en transplantasjon på St. Olavs. Ble deretter henvist til Rikshospitalet for videre utredning. Dette var i mars 2020. De mente dette skulle settes på vent.

Har hatt jevnlig kontroll hos hjertesviktpoliklinikken, ca en gang i mnd. Hjertesvikten har variert og hun merker tydelig at hjertet ikke tåler stress eller påkjenninger. Ble da tilkalt til Rikshospitalet på nytt for ny sjekk, september 2020, og er pr i dag på transplantasjonslista.

Hun har tilsammen hatt 4 elektrokonverteringer.

Vår opplevelse av sykdommen

Vi har ganske lik opplevelse av det å være hjertesyk. Opplever lite forståelse av bl.a venner og kollegaer, da vi er friske utenpå, men syke innvendig. Lite forståelse av at man kanskje må ta et par ekstra pauser på tur eller må sette seg ned en gang iblant.

Dette sliter litt på psyken.

Det blir mange sykehusturer i løpet av et år, og mange medisiner som tærer på formen. Man føler at medisin gjør sitt, men formen blir aldri 100%. Man føler at man alltid henger et skritt bak alle andre.

Begge to har vært plaget med mye hjerteflimmer, og dette må konverteres. Vi har hver vår monitor på nattbordet som leser av ICD på natta. Denne er vi avhengig av å ta med om vi skal være bortreist over lengre tid.

Vi kjenner ikke lengre på den følelsen av å være frisk, da man bli så vant til å være "syk". Selv om man føler seg i god form, så er man ikke det.