

Tietoa potilaalle

Pitkä QT –oireyhtymä

1. Normaali sydän.

Sydän on erityislaatuinen lihas, joka supistuu säännöllisesti ja jatkuvasti pumpaten verta elimistöön ja keuhkoihin. Sydämessä on neljä lokeroa – kaksi ylhäällä (eteiset) ja kaksi alhaalla (kammiot). Sähköisten signaalien kulku sydämen läpi saa aikaan sydämen supistustoiminnan. Nämä sähköiset signaalit toistuvat sykleinä ja yksi sykli saa aikaan yhden sydämen lyönnin. Jos sydämen sähköinen toiminta häiriintyy, se voi vaikuttaa huomontavasti sydämen pumppauskykyyn.

2. Pitkä QT -oireyhtymä.

Pitkä QT –oireyhtymä (LQTS) on sydämen sähköiseen toimintaan vaikuttava sairaus. QT-aika on sydänfilmin (EKG) yhdestä kohdasta mitattava aikaväli. Jokaisen sydämen lyönnin aikana sähköinen signaali sydänlihaksen läpi saa aikaan sydänlihaksen supistumisen ja veren pumppauksen. Kun sydänlihas on supistunut, sillä tulee olla aikaa palautua ja rentoutua ennen seuraavaa sähköistä signaalia. Tämän rentoutumisajan kestoa kutsutaan QT-ajaksi. Henkilöillä, joilla on pitkä QT –oireyhtymä, QT-aika on pidempi kuin normaali (kuten nimi antaa ymmärtää). Jos seuraava signaali tulee liian aikaisin (kun sydänlihas ei ole täysin toipunut edellisestä supistuksesta), se voi saada sydämen supistumaan epänormaalin nopeasti johtaen huimaukseen, tajunnanmenetykseen ja jopa kuolemaan.

3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

Noin 1:llä 2000:sta henkilöstä on LQTS. LQTS on perinnöllinen sairaus. Tämä tarkoittaa, että

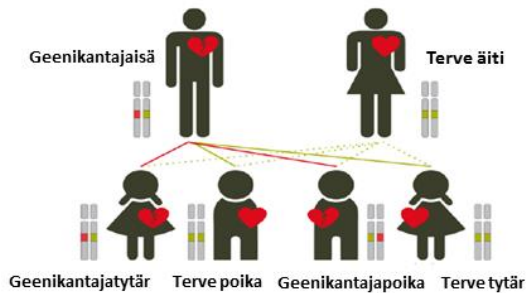
LQTS:n aiheuttaa geenimuutos (mutaatio), joka voi kulkea suvuissa. Geeni on osa perimämme DNA:ta, joka sisältää koodin molekyylin (valkuaisaineen eli proteiinin) muodostumiseen. Jokaisella ihmisellä on kaksi kopiota jokaista geeniä, jotka voidaan liittää LQTS-oireyhtymään. LQTS:n aiheuttaa mutaatio niissä geeneissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Mutaatio vain toisessa näistä kopioista (äidiltä tai isältä) riittää aikaansaamaan LQTS-oireyhtymän. Tätä kutsutaan autosomaalisesti vallitsevasti periytyväksi sairaudeksi ja geeniä kantavalla vanhemmalla on 50 %:n riski (yhdeällä kahdesta) siihen, että lapsi perii mutaation. Todennäköisyys sille, että lapsi ei peri mutaatiogeeniä, on myös 50 %.



Lähde: Mayo-klinikan luvalla.

Joskus LQTS voi olla myös autosomaalisesti peittyvästi periytyvä sairaus. Tämä tarkoittaa, että tarvitaan mutaatio molemmissa geenikopioissa (sekä äidiltä että isältä) LQTS:n muodostumiseksi. Onko LQTS autosomaalisesti vallitsevasti vai peittyvästi periytyvä, riippuu kyseisen geenin tyypistä ja mutaatiosta. Joissakin tapauksissa uusi (de novo) mutaatio voi syntyä munasolussa tai siittiössä tai alkiossa. Näissä tapauksissa lapsen vanhemmilla ei ole LQTS-oireyhtymää, mutta lapsella on ja

geenimutaatio voi periytyä edelleen hänen lapsilleen.



Autosomaalinen vallitseva periytyminen

4. Oireet.

Pitkä QT –oireyhtymä ilmenee useimmiten lapsilla ja nuorilla aikuisilla. Yleisin oire on pyörtyminen tai tajunnanmenetyks. Nämä oireet ilmenevät usein sellaisissa toiminnoissa, joissa sydämen syke ja elimistön adrenaliinitaso nousevat, kuten liikunta (erityisesti uiminen), tunnekuohut ja äkillisten kovien äänien yhteydessä. LQTS:n diagnosointi voi olla vaikeaa, koska monilla henkilöillä ei ilmene oireita. Kun LQTS on diagnosoitu, asianmukaisia hoitoja on kuitenkin tarjolla.

5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut LQTS-diagnoosin asettamiseen ovat potilaan esitiedot ja sukuhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi (EKG), sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti ja kliininen rasisuskoe. Valitettavasti diagnoosi voi olla hyvin vaikea, koska monilla sairauden kantajilla voi olla normaali sydänfilmi.

5.1. EKG

EKG on perustutkimus. Pienet liimatarrat kiinnitetään rintakehälle, käsivarsiin ja jalkoihin. Nämä yhdistetään johdoilla EKG-laitteeseen, joka nauhoittaa sydämen sähkötoimintaa muutaman sekunnin ajan. Joskus on tarpeen tehdä lisätestejä tai toistettuja EKG-nauhoja.

5.2. Rasisuskoe

Rasisuskoe on samankaltainen kuin yllä kuvattu EKG, mutta rekisteröinti tehdään ennen rasisusta, rasisuksen aikana ja rasisuksen jälkeen, joka tehdään joko rasisuskoepolkupyörällä tai juoksumatolla. Näin rekisteröidään sähköiset sydänfilmuutokset, jotka tapahtuvat rasisuksessa.

5.3. EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti

EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti suoritetaan pienellä digitaalisella laitteella, joka kulkee mukana vyötärölle kiinnitetyllä vyöllä. Neljä tai kuusi EKG-elektrodi teipataan rintakehälle. Laitte rekisteröi sydämen sähkötoimintaa 24-48 tuntia tai jopa 7 vuorokautta. Rekisteröinnin aikana pidetään päiväkirjaa kaikista toiminnoista.

5.4 EKG:n tapahtumamonitorointi

Nämä laitteet ovat monimutkaisempia versioita yllä kuvatusta EKG:n pitkäaikaisrekisteröinnistä. Oireen ilmetessä laite aktivoidaan rekisteröimään sydämen rytmi. Laitteen etu on se, että elektrodeja ei tarvita, vaan laite voidaan asettaa rintakehälle oireiden ilmetessä.

5.5 Sydämen ultraäänitutkimus (echo)

Sydämen kaikututkimus käyttää ultraäänialtoja tutkittaessa sydämen rakenteita. Sillä voidaan havaita erityyppisiä sydämen rakenne-muutoksia, esimerkiksi sydänlihassairauksia tai sydänlappien poikkeavuuksia. Sydänlihaksen paikallinen ohentuminen voidaan myös havaita. LQTS-potilailla ei ole sydämen rakenne-poikkeavuuksia, mutta usein ultraäänitutkimus tehdään kertaalleen varmistamaan asia.

5.6 Geenitestaus

LQTS-tyyppejä on useita. Jokaisen tyyppin aiheuttaa eri geenin mutaatio. Sairauden syy voidaan löytää geenitestillä noin 70 %:lla (7:llä 10:stä) LQTS-potilaista. Useimmilla potilailla, joilla geenimutaatio löydetään, se on seuraavissa kolmessa geenissä: KCNQ1, KCNH2 tai SCN5A. Nämä kolme geeniä aiheuttavat LQTS-tyypit 1,2 ja 3.

6. Hoito.

Parantavaa hoitoa periytyvään LQT-oreyhtymään ei ole, mutta hoito estää oireita ja vähentää olennaisesti tajunnanmenetyksen ja sydänpysähdyksen riskiä. Hoito riippuu

oireista, iästä, sukupuolesta ja geenimutaatiosta. Beetasalpaajalääkitystä käytetään usein vähentämään rytmihäiriöiden riskiä. Näiden lääkkeiden ajatellaan toimivan onnistuneesti 80-90 %:lla potilaista. Beetasalpaajat eivät lyhennä QT-aikaa, mutta ne estävät adrenaliinin ja muiden samankaltaisten luonnollisten aineiden vaikutuksen sydämeen. Ne laskevat pulssia. Joillakin potilailla voidaan käyttää beetasalpaajan rinnalla muitakin lääkkeitä. Potilailla, joilla lääkehoito ei toimi tai on ollut sydänpysähdys, voidaan harkita rytmihäiriötahdistinta (ICD) tai ns. sympatektomiaa. ICD voi hoitaa suurimman osan henkeä uhkaavista rytmihäiriöistä. Sympatektomia (ns. sydänhermojen katkaisu) on kirurginen toimenpide, jossa tuhotaan ne hermot, jotka aikaansaavat adrenaliinin ja samankaltaisten muiden elimistön aineiden vapautumisen sydämessä.

7. Elämäntavat ja urheilu.

Olellaiset suositukset LQTS-potilaille (ja perheille) rytmihäiriöiden ehkäisemiseksi:

- Pääsääntöisesti vältetään kilpaurheilua ja fyysisesti rasittavaa urheilua
- Urheilu on sallittua vain sydänsairauksiin perehtyneen lääkärin ohjeiden mukaan
- Jatkuva beetasalpaajien käyttö (jos lääke on määrätty)
- QT-aikaa pidentävien ja sairautta pahentavien lääkkeiden välttäminen. Vältettävien lääkkeiden lista löytyy sivustolta <http://crediblemeds.org>
- Rohkaistaan sukulaisia geenitesteihin

LQTS-diagnoosi ja sairauden mahdollinen periytyminen jälkeläisille voi aiheuttaa ahdistusta ja paljon kysymyksiä. Sosiaalityöntekijöillä ja psykologeilla on kokemusta tästä ja he voivat olla avuksi potilaalle ja perheenjäsenille.

8. Seuranta.

Sydänlääkäri (kardiologi) antaa ohjeet seurannan tarpeesta riippuen oireista, iästä ja hoidosta.

9. Suvun tutkiminen.

Jos geenimutaatio löytyy LQTS-potilaalta (ks. geenitestaus), tämän potilaan sukulaiset voidaan testata perinnöllisten sydänsairauksien poliklinikalla (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista: äiti, isä, veljet, sisaret ja potilaan lapset). Niitä perheenjäseniä, joilta sama mutaatio löytyy, kutsutaan geenikantajiksi ja heitä seuraa jatkossa kardiologi. Ne, joilta geenimutaatiota ei löydy, eivät tarvitse seurantaa. Jos LQTS-potilaalta ei löydy mutaatiota, hänen perheenjäsenensä neuvotaan hakeutumaan sydänlääkärin vastaanotolle (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista). LQTS-potilailla saattaa olla oireita lapsuudessa. Siksi geenitestaus ja sydäntutkimukset sekä niiden perheenjäsenten, joilla on todettu LQTS, viiveetön hoito ovat tärkeitä jo ensimmäisinä elinvuosina.

10. Raskaus.

Raskauden aikana on tärkeätä jatkaa beetasalpaajahoidoa. Joskus on tarpeen vaihtaa beetasalpaajan tyyppiä, koska kaikki beetasalpaajatyypit eivät sovi käytettäväksi raskauden aikana. Jos beetasalpaajia on käytetty raskauden aikana, suositellaan vastasyntyneen tarkkailua mahdollisen normaalia matalamman sykkeen takia. Synnytyksen jälkeen ensimmäisten yhdeksän kuukauden aikana suositellaan sydänkontrollien tiivistämistä, koska äidin rytmihäiriöiden riski on kohonnut tänä aikana (erityisesti LQTS tyyppi 2 –potilailla).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

<http://guardheart.ern-net.eu>