

Tietoa potilaalle

Arytmogeeninen oikean kammion kardiomyopatia (ARVC)

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 supistumisen. Nämä sähköiset signaalit toistuvat sykleinä ja yksi sykli saa aikaan yhden sydämen lyönnin.

2. ARVC.

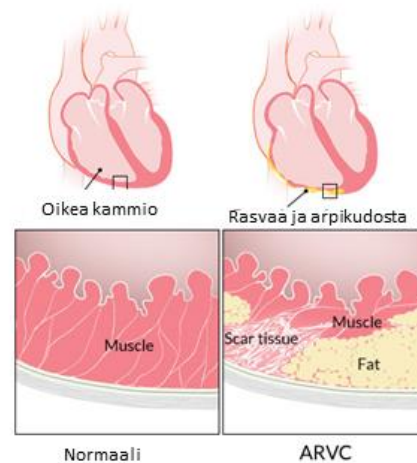
ARVC on sydänlihaksen sairaus (kardiomyopatia). Se ilmenee sydämen kammioissa ja aiheuttaa rytmihäiriöitä (arytmioita). Se ilmenee pääasiassa sydämen oikeassa kammiossa, mutta sitä voi esiintyä myös vasemmassa kammiossa. Sairautta kutsutaan myös arytmogeeniseksi kardiomyopatiaksi, koska rytmihäiriöt aiheuttavat eniten oireita. ARVC voi myös ilmetä sydämen eteisissä. ARVC-sairaus tarkoittaa sitä, että ongelman on sydänlihassolujen niissä molekyyleissä (proteiineissa), jotka pitävät sydänlihassoluja kiinni toisissaan. ARVC-potilaalla nämä proteiinit eivät kehity kunnolla eivätkä kykene pitämään sydänlihassoluja tiukasti yhdessä. Sydänlihassolut voivat irtautua toisistaan, heikentyä ja kuolla. Sen jälkeen ne alueet, missä solut ovat kuolleet, tulehtuvat ja menetetyt solut korvautuvat arpikudoksella ja rasvalla. Tämä vaikuttaa sydänlihaksen rakenteeseen ja kammioseinistä voi tulla ohuita ja venyttyneitä. Tämä aiheuttaa kaksi ongelmaa:

1. Sydämen sähköiset signaalit, jotka aikaansaavat sydänlihaksen supistumisen, voivat muuttua ja tämä voi aiheuttaa rytmihäiriöitä.

2. Ohuet kammioiden seinämät eivät pysty pumppaamaan verta normaalisti.

3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

ARVC on harvinainen verrattuna joihinkin muihin kardiomyopatiatyyppeihin. Noin yhdellä 2000-5000 henkilöstä on ARVC, tämä on taudin arvioitu esiintyvyys.



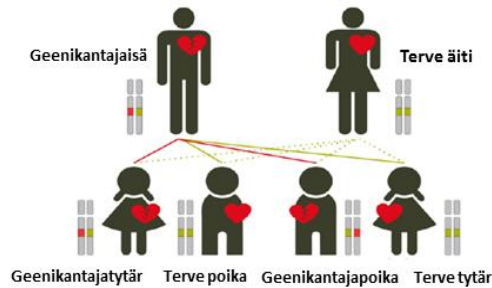
Lähde: Ted Rogers Centre for Heart Research

ARVC on usein geneettinen sairaus. Sen aiheuttaa yhdessä tai useammassa geenissä esiintyvä geenimuutos (mutaatio), joka voi kulkea suvuittain.

Geeni on osa perimämme DNA:ta, joka sisältää koodin molekyylin (valkuaisaineen eli proteiinin) muodostumiseen. ARVC:n aiheuttaa mutaatio niissä geneeissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Jokaisella ihmisellä on kaksi kopiota jokaista geeniä, jotka voidaan liittää ARVC-sairauteen. Mutaatio vain toisessa geenikopioista (joko äidiltä tai isältä) riittää aiheuttamaan ARVC:n. Tätä kutsutaan autosomaalisesti vallitsevasti periytyväksi sairaudeksi. Geeniä kantavalla vanhemmalla on

50 %:n riski (yhdeällä kahdesta) siihen, että lapsi perii mutaation. Todennäköisyys sille, että lapsi ei peri mutaatiogeneeniä, on myös 50 %.

Joskus ARVC voi olla peittyvästi periytyvä sairaus. Tämä tarkoittaa, että tarvitaan mutaatio molemmissa geenikopioissa (sekä äidiltä että isältä) CPVT:n syntymiseksi. Onko ARVC 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 mutaatiota eikä ARVC-sairautta, mutta lapsella on ARVC ja geenimutaatio voi periytyä edelleen hänen lapsilleen.



Autosomaalinen vallitseva periytyminen

4. Oireet.

ARVC voi pahentua ajan kuluessa. Oireet johtuvat sydämen sähköisen toiminnan poikkeavuudesta samoin kuin rakenteen poikkeavuudesta ja siitä, miten sydänlihas pumppaa. Poikkeava sähköinen toiminta ARVC-sairaudessa voi aiheuttaa rytmihäiriöitä, jotka aiheuttavat tunteen sydämen liian nopeasta sykkeestä (palpitaatio) tai voivat aiheuttaa huimausta ja pyörtymisen. Sydänlihaksen alentunut pumppauskyky, erityisesti oikeassa kammiossa) johtavat nesteen kerääntymiseen elimistöön johtaen nilkkojen, jalkojen ja vatsan turvotukseen sekä hengenahdistukseen.

5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut DCM-diagnoosin asettamiseksi ovat potilaan esitiedot ja sukuhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi

(EKG), sydämen ultraäänitutkimus (echo), sydämen magneettikuvaus (MRI), kliininen rasituskoe ja sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti (Holter) ja elektrofysiologinen tutkimus (EFT) (ks. alempana).

5.1. EKG

EKG on perustutkimus. Pienet liimatarrat kiinnitetään rintakehelle, 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. Sydämen ultraäänitutkimus (echo)

Sydämen kaikututkimus käyttää hyväksi ultraääniaaltoja tutkittaessa sydämen rakenteita. Sillä voidaan havaita erityyppisiä sydämen rakennemuutoksia, esimerkiksi sydänlihassairauksia kuten ARVC tai sydänlappien poikkeavuuksia. Sydänlihaksen paikallinen ohentuminen voidaan myös havaita.

5.3. Sydämen magneettitutkimus (MRI)

MRI luo kuvia sydäimestä käyttäen hyväksi magneettikenttää. MRI-laite on kookas putki, jonka keskellä on tutkimuspöytä; potilas viedään tutkimuspöydällä putken keskelle. Kuvaus kestää noin tunnin. MRI-tutkimuksella nähdään varsin tarkasti sydämen ja verisuonien rakenteet, sydänlihaksen tilanne ja voidaan todeta mahdolliset arvet sydänlihaksessa.

5.4. Kliininen rasituskoe

Rasituskoe on samankaltainen kuin yllä kuvattu EKG, mutta rekisteröinti tehdään ennen rasitusta, rasituksen aikana ja rasituksen jälkeen, joka tehdään joko rasituskoepolkupyörällä tai juoksumatolla. Näin rekisteröidään sähköiset sydänfilmmuutokset, jotka tapahtuvat rasituksessa.

5.5. EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti

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

5.6. Elektrofysiologinen tutkimus (EFT)

Pitkä tutkimuskatetri viedään suonta pitkin sydämeen. Katetrin kautta sydäntä voidaan tahdistaa eri sykkeillä ja sähköiset signaalit

rekisteröidään. Näin voidaan saada selville, mistä rytmihäiriöt saavat alkunsa ja voidaan määrittää hoitovaihtoehtot.

5.7. Geenitestaus

Hieman alle puolella ARVC-suvuista voidaan löytää mutaatio yhdessä niistä geeneistä, jotka voivat aiheuttaa ARVC-sairauden. Koska kaikkia ARVC-sairautta aiheuttavia geenejä ei tunneta, negatiivinen geenitesti (eli mutaatiota ei löydy) ei sulje pois perinnöllistä syytä DCM:n aiheuttajana.

6. Hoito.

Vaikka ARVC-sairautta ei voi parantavaa, käytetyt hoidot helpottavat hallitsemaan oireita ja vähentämään pitkän aikavälin riskiä. Hoito keskittyy parantamaan sydämen pumppauskykyä, saamaan hallintaan rytmihäiriöt ja vähentämään henkeä uhkaavien rytmihäiriöiden riskiä. Niille potilaille, joilla äkkikuoleman riski on lisääntynyt (esimerkiksi sydänpysähdyksen jälkitila) tai oireita ei saada hallintaan lääkityksellä, voidaan harkita rytmihäiriötahdistimen (ICD) asennusta. Rytmihäiriötahdistin (ICD) tarkkailee jatkuvasti sydämen sähköistä toimintaa ja se pystyy toteamaan vakavat rytmihäiriöt. ICD voidaan ohjelmoida yksilöllisesti jokaiselle potilaalle. Se voi hoitaa vakavat nopeat rytmihäiriöt tahdistamalla tai antamalla iskuhoidon ja palauttamaan näin sydämen normaalin rytmin. Rytmihäiriötahdistimessa on kaksi osaa: virtalähde (tahdistinpatteri) ja tahdistinjohto, joka tarkkailee sydämen sähköistä toimintaa ja tarvittaessa tahdistaa tai antaa iskuhoidon. Tahdistinjohto voidaan asettaa sydämen oikeaan kammioon verisuonten kautta tai ihon alle rintakehälle sydämen kohdalle.

7. Elämäntavat ja urheilu.

Olenaiset suositukset ARVC-potilaille (ja perheille) rytmihäiriöiden ehkäisemiseksi:

- On vältettävä voimakasta fyysistä rasitusta – erityisesti intensiivistä kilpaurheilua ja raskasta painonnostoa

- Urheilun välttäminen on tärkeää useimmille mutaationkantajille
- Säännölliset kontrollit ovat tarpeen, jotta muutokset sairauden tilassa voidaan havaita
- Rohkaistaan sukulaisia seulontatutkimuksiin

ARVC-diagnoosi ja sairauden mahdollinen periytyminen jälkeläisille voi aiheuttaa ahdistusta ja paljon kysymyksiä. Sosiaalityöntekijöillä ja psykologeilla on tästä kokemusta 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 ARVC-potilaalta (ks. geenitestaus), 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 perheenjäsenet, joilta suvun mutaatiota ei löydy, eivät tarvitse seurantaa.

Jos ARVC-potilaalta ei löydy geenimutaatiota, hänen perheenjäseniään neuvotaan hakeutumaan sydänarvioon sydänlääkärin vastaanotolle (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista).

ARVC kehittyy usein murrosiän jälkeen, kun lapset kasvavat aikuisiksi. Joillekin lapsille voi kuitenkin tulla sairauden oireita jo aiemmin. Tämän vuoksi lapset suositellaan tutkittavaksi 10 vuoden iästä alkaen.

10. ARVC ja raskaus.

Ennen raskautta on tärkeää käydä läpi raskauteen mahdollisesti liittyvät riskit, lääkemuutokset ja hoito ja seuranta raskauden aikana.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

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