

Tietoa potilaalle.

Dilatoiva kardiomyopatia (DCM).

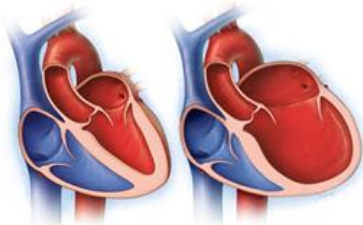
1. Normaali sydän.

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. Dilatoiva kardiomyopatia.

Dilatoiva kardiomyopatia (DCM) on sydänlihaksen sairaus. Dilatoivassa kardiomyopatiassa sydämen vasen kammio (tai joskus molemmat kammiot) laajentuvat (dilatoituvat). Jos näin käy, sydän ei enää pysty pumppaamaan verta tehokkaasti elimistöön ja keuhkoihin. Tämä voi johtaa nesteiden kertymiseen keuhkoihin, nilkkoihin, vatsaan ja muihin elimiin sekä hengästymisen tunteeseen. Nämä oireet yhdessä ovat sydämen vajaatoiminnan merkkejä. Useimmiten dilatoiva kardiomyopatia kehittyy hitaasti, joten sydämen tila voi olla jo varsin huono, ennen kuin diagnosoitiin päästään. Joissakin tapauksissa voi olla myös hiippaläpän vuotoa, jolloin osa verestä virtaa mitraaliläpän läpi väärään suuntaan eli vasemmasta kammioista vasempaan eteiseen.

Normaali sydän Dilatoiva kardiomyopatia



Lähde: Mayo-klinikan Iuvalla

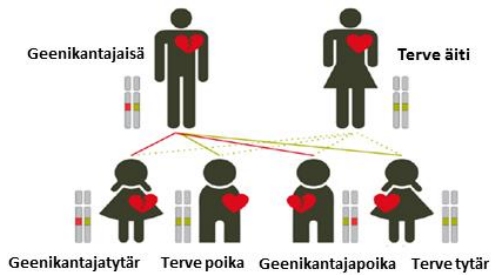
3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

On epäselvää, kuinka monet henkilöt sairastavat dilatoivaa kardiomyopatiaa eli sen esiintyvyyttä (prevalenssi) on tuntematon. Valtaosalla DCM-potilaista on muu kuin perinnöllinen syy sairaudelle kuten sepelvaltimotauti, verenpainetauti, virusinfektio, autoimmuunisairaus, altistuminen toksisille aineille (esim. alkoholille tai tietyille lääkeaineille) tai raskaus. Ei tiedetä, missä määrin altistavana tekijänä edellä mainittuihin kardiomyopatioihin on perinnöllinen taipumus.

Noin 30 %:ssa (yhdellä kolmesta) DCM-tapauksista on selvä sukhistoria ja perinnöllinen syy. Tämä tarkoittaa, että DCM:n 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. DCM:n aiheuttaa mutaatio niissä geneissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Jokaisella ihmisellä on kaksi kopiota jokaista geeniä, jotka voidaan liittää DCM-sairauteen. Mutaatio vain toisessa geenikopioista (joko äidiltä tai isältä) riittää aiheuttamaan DCM:n. Tätä kutsutaan autosomaalisesti vallitsevasti periytyväksi sairaudeksi. Geeniä kantavalla vanhemmalla on 50 %:n riski (yhdellä kahdesta) siihen, että lapsi perii mutaation. Todennäköisyys sille, että lapsi ei peri mutaatiogeneä, on myös 50 %.

Joissakin tapauksissa uusi (de novo) mutaatio voi syntyä munasolussa tai siittiössä tai alkiossa. Näissä tapauksissa lapsen vanhemmilla ei ole mutaatiota eikä DCM-sairautta, mutta lapsella on DCM ja geenimutaatio voi periytyä edelleen hänen lapsilleen.



Autosomaalinen vallitseva periytyminen

4. Oireet.

DCM-potilaat saattavat voida hyvin (ovat oireettomia). Joillakin potilailla on jonkin verran oireita ja toisille voi kehittyä monimutkaista hoitoa vaativia oireita.

Jos DCM-potilaat kärsivät oireista, nämä oireet voidaan usein saada hallintaan lääkityksellä tai muilla hoidoilla. DCM:n oireet ovat samankaltaiset kuin sydämen vajaatoiminnassa. Sydämen vajaatoiminta on termi, jota käytetään kuvailemaan oireyhtymää, joka tulee esille sydämen pumppausvoiman laskiessa. Vajaatoiminnan oireisiin kuuluvat hengenahdistus, jalkojen, nilkkojen, vatsan ja alaselän turvotukset, väsymys ja tunne sydämen poikkeavasta rytmistä rytmihäiriöistä johtuen. Jotkut rytmihäiriöt voivat johtaa äkkikuolemaan erityisesti niillä potilailla, joilla sydämen pumppausvoima on vakavasti alentunut.

5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut DCM-diagnoosin asettamiseksi ovat potilaan esitiedot ja sukuhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi (EKG), sydämen ultraäänitutkimus (echo), kliininen rasisuskoe ja sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti (Holter), sydämen magneettikuvaus (MRI) ja verinäytteet (esim. munuaisten toiminta, natrium, kalium ja proBNP, joka on vajaatoimintaisen sydämen verenkiertoon erittämä proteiini).

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. Sydämen ultraäänitutkimus (echo)

Sydämen kaikututkimus käyttää hyväksi ultraääniaaltoja tutkittaessa sydämen rakenteita. Sillä voidaan havaita erityyppisiä sydämen rakennemuutoksia, esimerkiksi sydänlihassairauksia kuten DCM tai sydänläppien 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 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 sydänfilminmuutokset, jotka tapahtuvat rasisuksessa.

5.5. EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti

EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti suoritetaan pienellä digitaalisella laitteella, joka kulkee mukana vyötärölle kiinnitetyllä vyöllä. Neljä tai kuusi EKG-elektrodiä teipataan rintakehälle. 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 hoitovaihtoehdot.

5.7. Geenitestaus

Noin 30-40 %:lla DCM-suvuista voidaan löytää mutaatio yhdessä niistä geneistä, jotka voivat aiheuttaa DCM-sairauden. Koska kaikkia DCM-sairautta aiheuttavia genejä ei tunneta,

negatiivinen geenitesti (eli mutaatiota ei löydy) ei sulje pois perinnöllistä syytä DCM:n aiheuttajana.

6. Hoito.

Vaikka DCM:lle ei ole parantavaa hoitoa, käytetyt hoidot helpottavat hallitsemaan oireita ja vähentämään pitkän aikavälin riskiä. Hoito riippuu oireista ja spesifisestä geenimuutoksesta (jos saatavilla). Niille potilaille, joilla äkkikuoleman riski on lisääntynyt (esimerkiksi sydänpysähdyksen jälkitila) tai oireita ei saada hallintaan lääkityksellä, voidaan harkita rytmihäiriötahdistimen (ICD) asennusta. ICD voi hoitaa useimmat henkeä uhkaavat rytmihäiriöt.

7. Elämäntavat ja urheilu.

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

- On vältettävä voimakasta fyysistä rasitusta – erityisesti intensiivistä kilpaurheilua ja raskasta painonnostoa
- Säännölliset kontrollit ovat tarpeen, jotta muutokset sairauden tilassa voidaan havaita
- Rohkaistaan sukulaisia seulon tutkimuksiin

DCM-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 DCM-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 DCM-potilaalta ei löydy geenimutaatiota, hänen perheenjäseniään neuvotaan hakeutumaan sydänarvioon sydänlääkäriin vastaanotolle (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista).

DCM 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. DCM ja raskaus.

Ennen raskautta on tärkeää käydä läpi raskauteen mahdollisesti liittyvät riskit, lääkemutokset 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>