

Tietoa potilaalle

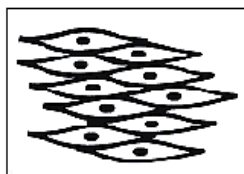
Hypertrofinen kardiomyopatia

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. Hypertrofinen kardiomyopatie.

Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) on sydänlihaksen sairaus. Hypertrofisessa kardiomyopatiassa sydänlihas voi muuttua erittäin paksuksi, useimmiten kammioiden väliseinässä (sydämen vasemman ja oikean kammion välissä olevassa sydämen osassa). Kuinka paksu lihas on ja kuinka suuri osa lihaksesta on poikkeavaa voi vaihdella henkilöstä toiseen. Vasen kammio on lähes aina paksuuntunut, mutta joillakin yksilöillä myös oikean kammion lihaseinämä paksuuntuu. Joillakin potilailla sydänlihaksen paksuuntuminen aiheuttaa esteen veren virtaukselle pois sydäimestä; tällöin käytetään termiä Hypertrofinen Obstrukttiivinen Kardiomyopatia (HOCM). Normaalissa sydämessä sydänlihaksen muodostavat solut ovat suorissa riveissä, kuten alla vasemmalla olevassa kuvassa.



Normaali sydänlihaksen rakenne

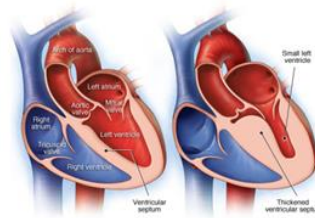


Sydänlihassyiden epäjärjestys

Sen sijaan, HCM-potilailla solut ovat epäjärjestyksessä ja sotkuisissa kerroksissa (ns. myocardial disarray), kuten kuvassa oikealla

alhaalla. Sydänlihas voi myös enenevästi muuttua jäykemmäksi, jolloin pumppaaminen vaikeutuu.

Normaali Hypertrofinen kardiomyopatia



Lähde: Mayo-Klinikan luvalla

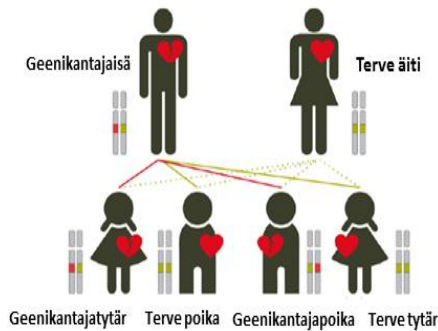
3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

Noin yhdellä 500 henkilöstä on HCM; tämä on taudin esiintyvyys. HCM on usein perinnöllinen.

Tämä tarkoittaa, että HCM:n aiheuttaa yhdessä tai useammassa geenissä esiintyvä geenimuutos (mutaatio), joka voi kulkea suvuttain.

Geeni on osa perimämme DNA:ta, joka sisältää koodin molekyylin (valkuaisaineen eli proteiinin) muodostumiseen. HCM:n aiheuttaa mutaatio niissä geneissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Jokaisella ihmisellä on kaksi kopiota jokaista geeniä, jotka voidaan liittää HCM-sairauteen. Mutaatio vain toisessa geenikopioista riittää aiheuttamaan HCM:n (joko isältä tai äidiltä). Tätä kutsutaan autosomaalisesti vallitsevasti periytyväksi sairaudeksi. Geeniä kantavalla vanhemmalla on 50 %:n riski (1:2) siihen, että lapsi perii mutaation. Todennäköisyys sille, että lapsi ei peri mutaatiogeeniä, 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.



Autosomaalen vallitseva periytyminen

4. Oireet.

Useimmat HCM-potilaat ovat joko oireettomia tai heidän tilansa pysyy vakaana koko aikuisiän. Jotkut yksilöt kehittävät vakavia oireita ja toisten mielestä heidän oireensa ovat pahentuneet ajan myötä. Tämä voi johtua rytmihäiriöistä tai siitä, että sydänlihas muuttuu jäykäksi ja siksi sydämen on vaikeampi pumpata.

Yleisimmät oireet ovat hengenahdistus (dyspnea), rintakipu ja tunne sydämen poikkeavasta rytmistä (rytmihäiriöistä johtuen), huimaus ja tajunnanmenetykset.

5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut HCM-diagnoosin asettamiseksi ovat potilaan esitiedot ja sukuhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi (EKG), sydämen ultraäänitutkimus (echo), kliininen rasisuskoe ja sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti (Holter), sydämen magneettikuvaus (MRI).

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 HCM tai sydänläppien poikkeavuuksia.

5.3. 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 sydänfilmuutokset, jotka tapahtuvat rasisuksessa.

5.4. EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti

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

5.5. Sydämen magneettitutkimus (MRI)

MRI luo kuvia sydäimestä käyttäen hyväksi magneettikenttää. MRI-laitte 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.

5.6. Geenitestaus

Yli puolella HCM-suvuista voidaan löytää mutaatio yhdessä niistä geneeistä, jotka voivat aiheuttaa HCM:n. Koska kaikkia HCM-sairautta aiheuttavia genejä ei tunneta, negatiivinen geenitesti (eli mutaatiota ei löydy) ei sulje pois perinnöllistä syytä HCM:n aiheuttajana.

6. Hoito.

Vaikka HCM:lle ei ole parantavaa hoitoa, käytetyt hoidot helpottavat hallitsemaan oireita ja vähentämään pitkän aikavälin riskiä. Oireita voidaan saada hallintaan lääkehoidoilla, kuten beetasalpaajilla, kalsiumsalpaajilla, rytmihäiriöitä estävillä lääkkeillä ja verenohennuslääkkeillä. 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.

Pieni osa HCM-potilaista, joilla on ulosvirtausahtaus, oireilevat lääkityksestä huolimatta. He saattavat tarvita hoitoa oireittensa vähentämiseksi ja sydämen toiminnan parantamiseksi. Kaksi hoidon päätyyppiä ovat myektomia ja alkoholiablaatio. Myektomia on avosydänkirurginen toimenpide, jossa poistetaan osa paksuuntunutta sydänlihasta ahtaavasta kohdasta. Alkoholiablaatiossa pieni määrä alkoholia injisoidaan katetrilla sepelisuoneen, joka vie verta paksuuntuneeseen osaan (kammioväliseiniin). Alkoholi tuhoaa sen osan paksuuntunutta lihasta, joka aiheuttaa ahtauman. Sekä myektomia että alkoholiablaatio helpottavat verenvirtausta sydämestä suonistoon.

7. Elämäntavat ja urheilu.

Olenaiset suositukset HCM-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 seulontatutkimuksiin

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

HCM 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 tai aiemmin, jos sairaus on ilmennyt suvun jäsenillä jo varhaisessa vaiheessa.

10. HCM ja raskaus.

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



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