

Tietoa Potilaalle

Katekolamiiniherkkä monimuotoinen kammiotakykardia (CPVT)

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 huonontavasti sydämesi pumppauskykyyn.

2. CPVT.

CPVT on harvinainen sydänsairaus. Se aiheuttaa tiettytyyppisen nopean rytmihäiriön, jota kutsutaan kammiotakykardiaksi, fyysisen rasituksen tai tunnekuohun yhteydessä. CPVT esiintyy pääasiassa lapsilla ja nuorilla, joskin se voidaan diagnosoida missä iässä tahansa. Epänormaali kalsiumin säätely sydänlihassoluissa aiheuttaa rytmihäiriön. Kalsiumtason nousu liian korkeaksi voi aikaansaada kammiotakykardian. Jos tämä poikkeavan nopea rytmi ei korjaannu itsestään, sydän ei pysty pumppaamaan verta elimistöön, johtaen huimaukseen, tajunnanmenetykseen ja jopa kuolemaan.

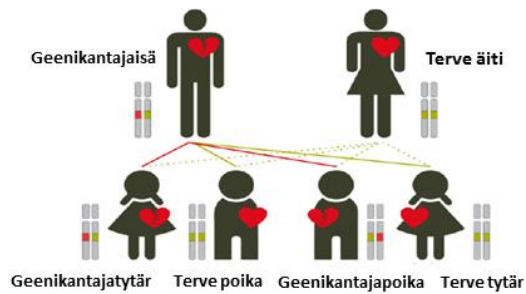
3. Esiintyvyys ja perinnöllisyys.

Noin 1:llä 10000:sta henkilöstä on CPVT (sairauden esiintyvyys).

CPVT on perinnöllinen sairaus. Tämä tarkoittaa, että CPVT: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 CPVT-sairauteen. CPVT:n aiheuttaa mutaatio niissä geeneissä, jotka sisältävät ohjeen sydänlihaksen valkuaisaineiden muodostumiseen. Mutaatio vain toisessa näistä kopioista (äidiltä tai isältä) riittää aikaansaamaan CPVT:n. 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 %.

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





Autosomaalinen vallitseva periytyminen

4. Oireet.

CPVT ilmenee useimmiten lapsilla ja nuorilla aikuisilla. Yleisimmät oireet ovat tuntemukset poikkeavasta rytmistä, pyörtymiset tai tajunnanmenetykset erityisesti rasittavan liikunnan yhteydessä. CPVT:n diagnosointi voi olla vaikeaa, koska sydänfilmi on täysin normaali levossa, mutta voi olla poikkeava rasisuskokeessa. Kun CPVT on diagnosoitu, asianmukaisia hoitoja on kuitenkin tarjolla.

5. Diagnoosi.

Yleisimmät työkalut CPVT-diagnoosin asettamiseen ovat potilaan esitiedot ja sukuhistoria, kliininen tutkimus, sydänfilmi (EKG), sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti ja kliininen rasisuskoe. Rasisuskoe ja sydänfilmin pitkäaikaisrekisteröinti ovat tärkeitä, kun arvioidaan hoidon tehoa ja siksi niitä pitäisi tehdä kaikille potilaille säännöllisesti.

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-elektrodiä teipataan rintakehälle. Laite 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 aktivoituu 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 sydänläppien poikkeavuuksia. Sydänlihaksen paikallinen ohentuminen voidaan myös havaita. CPVT-potilailla ei ole sydämen rakenne poikkeavuuksia, mutta usein ultraäänitutkimus tehdään kertaalleen varmistamaan asia.

5.6. Geenitestaus

Yli puolella CPVT-suvuista voidaan todeta RYR2-geenin mutaatio. Niillä potilailla, joilla CPVT periytyy peittyvästi, voidaan löytää kaksi mutaatiota CASQ2-geenissä. Sekä RYR2- että CASQ2-geenit tekevät kahta eri valkuaisainetta eli proteiinia, jotka ovat tärkeitä sydänlihassolun kalsiumtason säätelyssä.

6. Hoito.

Beetasalpaajalääkitystä käytetään usein vähentämään rytmihäiriöitä. Niitä käytetään CPVT-potilailla alentamaan sydämen sykettä ja vähentämään fyysisen rasisuksen tai jännityksen aiheuttamaa vaikutusta sydämeen. Kun

beetasalpaajat laskevat pulssia, sydämen kammiot ehtivät täyttyä verellä kokonaan ennen seuraavaa sydämen supistusta. Tämä parantaa sydämen toimintaa ja elimistön verenkiertoa. Beetasalpaajan tehosta riippuen joillakin potilailla voidaan käyttää beetasalpaajan rinnalla muitakin lääkkeitä kuten flekainidia. 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 sydämässä.

7. Elämäntavat ja urheilu.

Olennaiset suositukset CPVT-potilaille (ja perheille) rytmihäiriöiden ehkäisemiseksi:

- Pääsääntöisesti vältetään kilpaurheilua ja fyysisesti rasittavaa urheilua
- Urheilu on sallittua vain sydänsairauksiin perehtyneen lääkärin ohjeiden mukaan
- Beetasalpaajien käyttö (jos lääke on määrätty)
- Rohkaistaan sukulaisia geenitesteihin

CPVT-diagnosi 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 CPVT-potilaalta, 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 heille järjestetään jatkossa kardiologinen seuranta. Ne, joilta geenimutaatiota ei löydy, eivät tarvitse seurantaa.

Jos CPVT-potilaalta ei löydy mutaatiota, hänen perheenjäseniään neuvotaan hakeutumaan sydänlääkärin vastaanotolle (aloittaen ensimmäisen asteen sukulaisista). Lasten ja nuorten seuranta tulee jatkaa kasvuikä, vaikka oireita ei olisikaan. CPVT-potilailla saattaa olla oireita jo lapsuudessa. Siksi geenitestaus ja sydäntutkimukset sekä niiden perheenjäsenten, joilla on todettu CPVT, viiveetön hoito ovat tärkeitä jo ensimmäisinä elinvuosina.

10. Raskaus

Raskauden aikana on tärkeitä jatkaa beetasalpaajahoidoa. Joskus on tarpeen vaihtaa beetasalpaajan tyyppiä, koska kaikki beetasalpaajat eivät sovi käytettäväksi raskauden aikana. Jos beetasalpaajia on käytetty raskauden aikana, suositellaan vastasyntyneen tarkkailua mahdollisen normaalia matalamman sykkeen takia.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

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