

Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) – Yleisin perinnöllinen sydänsairaus



Katriina Aalto-Setälä
Professori,
sisätautien ja
kardiologian erikois-
lääkäri
Tampereen Yliopisto
ja TAYS Sydänsairaala

Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) on monimuotoinen perinnöllinen sydänsairaus, jonka tunnistaminen ja hoito vaativat moniammatillista yhteistyötä. HCM:ssä sydänlihaksen paksuuntuu ja voi ahtauttaa ulosvirtauskanavaa aorttaan. Potilaiden oireet voivat olla hyvin epämäärisiä ja osa voi olla täysin oireettomia. Tyypillisiä oireita ovat rasitushengenahdistus ja tykkytystuntemukset, mutta ensimmäinen oire voi olla jopa äkkikuolema. Varhainen tunnistaminen ja diagnostisointi sekä kokonaisvaltainen potilaan tukeminen on tärkeää. Säännöllinen seuranta ja oireiden ja kliinisten löydösten tunnistaminen ja tarvittava hoito parantavat merkittävästi potilaiden ennustetta ja elämänlaatua.

Hypertrofinen kardiomyopatia (HCM) on sydänlihaksen sairaus, jossa sydänlihaksen paksuuntuu ilman ilmeistä syytä, kuten esim. verenpainetauti tai aorttaläpän ahtaumaa (1). HCM:n esiintyvyys väestössä on noin 1:500. Taudin kliininen kuva vaihtelee suuresti: osa potilaista on oireettomia, kun taas toisilla esiintyy merkittäviä, elämänlaatua huonontavia oireita.

Varhainen tunnistaminen

HCM:n varhainen tunnistaminen on tärkeää sekä ennusteen että elämänlaadun kannalta. Koska HCM voi olla pitkään oireeton tai aiheuttaa vain lieviä, epäspesifisiä oireita, on tärkeää, että kaikki potilaita hoitavat lääkärit – niin perusterveydenhuollossa, työterveydessä kuin erikoissairaanhoidossa – osaavat epäillä HCM:ää ja tarvittaessa ohjata potilaan jatkotutkimuksiin.

Tyypilliset alkuoireet, kuten rasitushengenahdistus, rintakipu, huimaus tai pyörtyminen, ovat siis ikävä kyllä varsin epäspesifisiä. Viitteitä mahdollisesta HCM:stä potilaan oireiden taustalla saa ihan perustutkimuksista. Kliinisessä tutkimuksessa auskultaatiossa voi kuulla systolisen sivuäänien, jos potilaalla on ulosvirtauskanava ahtaunut. EKG on hyvin usein poikkeava ja siinä havaitaan seinämäpaksuuntumiseen liittyviä piirteitä: tyypillisesti korkea R-aalto V₅ ja V₆ kytkennöissä, korkea S-aalto V₁ ja V₂ kytkennöissä, ST-laskuja ja T-aallon inversioita sekä poikkeavia Q-aaltoja (Kuva 1).

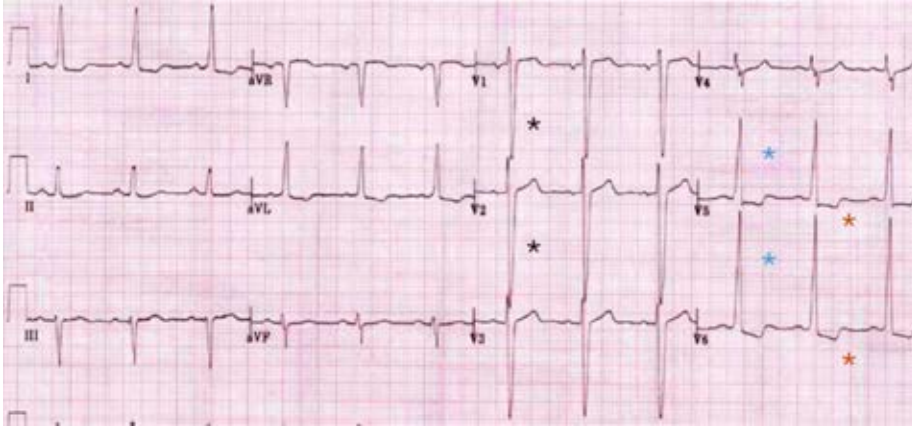
Lisäksi sukuanamneesin kysyminen on tärkeää. Onko suvussa esiintynyt sydänlihaksen sairauksia eli kardiomyopatioita ja onko suvussa ollut äkkikuolemia nuorella iällä.

Mikäli herää epäily HCM:stä, tulee potilas lähettää sydämen ultraäänitutkimukseen ja tarvittaessa erikoissairaanhoidon.

Patofysiologia ja kliininen kuva

Noin 40 % HCM-potilaista löydetään geenimutaatio, joka selittää sydänlihaksen paksuuntuman. Tällä on merkitystä ennen kaikkea sukulaisten seulonnassa. Hypertrofia on tyypillisesti epäsymmetristä ja voimakkainta väliseinän (septumin) alueella ja tämä voi johtaa ulosvirtausesteeseen (obstruktiivinen HCM) (Kuva 2). Kliiniset oireet ovat hyvin vaihtelevia ja potilailla voi olla rasitushengenahdistusta, rintakipua, huimausta tai jopa pyörtymistä sekä erilaisia rytmihäiriöitä. Äkkikuolema voi olla myös ensimmäinen oire. Osa potilaista on kuitenkin oireettomia, ja sairaus voi löytyä sattumalta esimerkiksi poikkeavan EKG:n, auskultaatiolöydöksen tai sydämen ultraäänitutkimuksen yhteydessä. Oireiden alkaminen voi liittyä fyysiseen rasitukseen, stressiin tai muihin sydäntä kuormittaviin tekijöihin, mutta tällä hetkellä emme tiedä, mikä tai mitkä tekijät laukaisevat taudin kliinisen ilmiänsä.

Kuva 1. Tyypilliset sydämen hypertrofiaan liittyvät muutokset EKG:ssä. Syvät S-aallot V1-2 (*) ja korkeat R-aallot V5-6 (*) ja ST-tason ja T-aallon poikkeavuudet (*).



Diagnostiikka

HCM:n diagnostiikassa vasemman kamion seinämän paksuuden tulee olla yli 15 mm tai yli 13 mm ensimmäisen asteen sukulaisilla tai jos on todettu geenivirhe. Sydämen ultraäänitutkimus on tärkein tutkimus sydänlihaksen paksuuntumisen ja mahdollisen ulosvirtausesteen toteamiseksi. Magneettikuvaus antaa yksityiskohdaisemman kuvan sydämen rakenteesta ja mahdollistaa arpikudoksen (fibroosin) arvioinnin. Geenitestausta suositellaan kaikille potilaille ja heidän ensimmäisen asteen sukulaisilleen, mikäli geenivirhe on löydetty.

Seuranta ja äkkikuoleman riskinarvio

HCM-potilaiden hoitoon kuuluu säännöllinen seuranta oireiden etenemisen, sydämen rakenteellisten muutosten ja rytmihäiriöriskin arvioimiseksi (1). Oireetomien geenivirheen kantajien ja jos suvun geenivirhe ei ole tiedossa, ensimmäisen asteen sukulaisien seuranta on tärkeää. Eri-tyistä huomiota kiinnitetään löydöksiin, jotka lisäävät sydänäkkikuoleman riskiä. Tällaisia ovat esim. tajunnan menetykset, vaikea hypertrofia (>30 mm), kammio-peräiset rytmihäiriöt 12-kytkentäisessä EKG:ssä tai Holter-tutkimuksessa sekä suvussa sydänäkkikuolemat. Äkkikuolemariski ja rytmihäiriötahdistimen tarve

arvioidaan aina yksilöllisesti ja tätä varten on tehty spesifisiä riskilaskureita (2).

Hoitovaihtoehdot

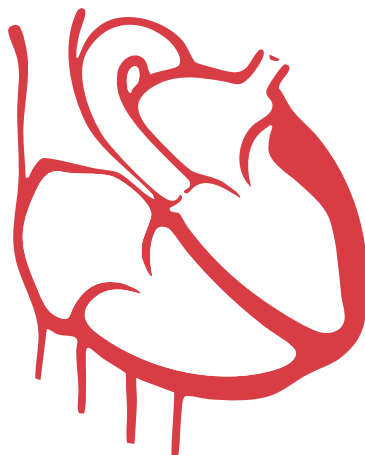
HCM:n hoito räätälöidään yksilöllisesti oireiden, riskitekijöiden ja sydämen rakenteen perusteella. Tavoitteena on oireiden lievittäminen, komplikaatioiden ehkäisy ja elämänlaadun parantaminen. Säännöllinen seuranta ja muiden riskitekijöiden, ku-

ten esim. verenpainetaudin ja diabeteksen, hoito on tärkeää. Joukkue- ja kilpaurheilu ovat kiellettyjä. Potilaille annetaan ohjeita oireiden tunnistamisesta ja tarvittaessa hoitoon hakeutumisesta.

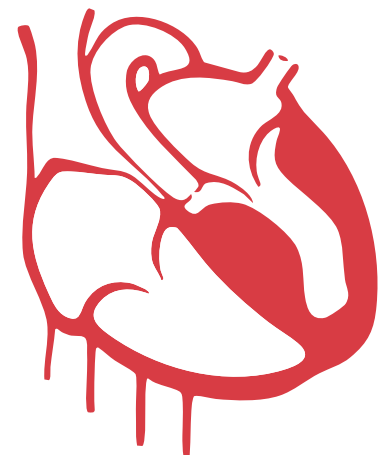
Lääkehoito

Beetasalpaajat ja kalsiumkanavan salpaajat ovat ensisijaisia lääkkeitä, jotka vähentävät sydämen kuormitusta ja lievittävät oireita. Tromboosiprofylaksia on tärkeää, jos eteisvärinää esiintyy. Disopyramidia on myös käytetty oireisen HCM-potilaan hoidossa. On huomioitavaa, että lääkkeen aloitus tapahtuu aina sairaalaoiloissa. Mavakamteeni on uusi spesifinen lääke HCM:ään. Se on ns. myosiini-inhibiittori, joka on tarkoitettu oireisen obstruktiivisen HCM:n hoitoon (3). Se vähentää sydänlihaksen supistumisvoimaa, mikä johtaa ulosvirtausesteen vähenemiseen ja oireiden helpottumiseen. Mavakamteeni-lääkitys aloitetaan erikoissairaanhoidossa ja sydämen pumppaustoimintaa seurataan. Lääke on kuitenkin varsin hyvin siedetty ja lievittää potilaiden oireita jo viikoissa.

Kuva 2. Kaavakuva normaalista sydäimestä ja hypertrofisesta kardiomyopatiasta (HCM), jossa septum on merkittävästi paksuuntunut ja ahtauttaa veren virtausta vasemmasta kammioista aorttaan.



Normaali



HCM

Invasiiviset hoidot

Jos lääkehoito ei riitä, voidaan harkita kirurgista myektomiaa tai alkoholiseptumablaatiota ulosvirtausesteen vähentämiseksi ja oireiden parantamiseksi.

Laitehoidot

Suuren riskin potilaille voidaan asentaa rytmihäiriötahdistin (ICD) äkillisen sydänkuoleman ehkäisemiseksi ja rytmihäiriöiden hoitoon.

Haasteet diagnostiikassa ja hoidon aloittamisessa

Potilaan sopeutuminen HCM:n oireisiin voi olla merkittävä haaste oikea-aikaiselle diagnosoinnille ja hoidon aloittamiselle. Monet potilaat mukauttavat vähitellen päivittäistä toimintaansa välttääkseen räsitystä ja fyysistä kuormitusta, mikä voi johtaa siihen, että oireet kuten hengenahdistus, rintakipu tai väsymys jäävät huomaamatta tai niiden merkitystä vähätellään. Tämä johtaa usein siihen, että lääkäriin hakeudutaan vasta, kun oireet ovat

selvästi pahentuneet tai kun ilmenee vakavampia ilmenemismuotoja, kuten pyörtymistä tai rytmihäiriöitä. Oireet saatetaan myös liittää ikääntymiseen, huonoon fyysiseen kuntoon tai muihin harmittomiin syihin, mikä voi viivästyttää varhaista diagnosointia.

Vasemman kammion ulosvirtauskanavan (LVOT) gradientin arviointi on keskeistä HCM:n tyypin määrittämisessä ja hoitostrategian suunnittelussa. Obstruktio määritellään LVOT:n huippugradientiksi ≥ 30 mmHg, ns. Valsalva-provokaatiolla (4) tai ilman. Lepotilassa tehty sydämen ultraäänitutkimus usein aliarvioi LVOT-gradienttia, ja jopa 50 % obstruktiivisista tapauksista voi jäädä huomaamatta. On tärkeää, että terveydenhuollon ammattilaiset tunnistavat tämän ilmiön myös kliinisissä oireissa ja tiedustelevat aktiivisesti muutoksista potilaan fyysisestä suorituskyvystä, päivittäisistä toiminnoista ja oirekuvasta ja erityisesti ruokailun vaikutuksesta sydänoireisiin. Näiden tekijöiden varhainen tunnistaminen voi edistää oi-

kea-aikaista diagnosointia ja hoidon aloittamista, mikä parantaa potilaan ennustetta ja elämänlaatua.

Kirjallisuutta

1. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). European Heart Journal, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626, <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
2. <https://professional.heart.org/en/guidelines-and-statements/hcm-risk-calculator>
3. Braunwald E, Saberi S, Abraham TP, Elliott PE and Olivetto I. Mavacamten: a first-in-class myosin inhibitor for obstructive hypertrophic cardiomyopathy. European Heart Journal. (2023) 44, 4622–4633. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad637>
4. Kunnamo, et al, Terveysportti, Lääkärیتietokannat, 2015. <https://www.terveysportti.fi/apps/dtk/ltk/article/vid00163/search/valsalva>