

Lisää hyviä vuosia harvinaisen sydänsairauden kanssa

Elämänlaatu paranee ja elinvuosia tulee lisää, jos harvinainen sydänsairaus löytyy ajoissa. Sydänamyloidooseihin kuuluva ATTR-kardiomyopatia (ATTR-CM) on sydänsairaus, jonka diagnosoimisessa on menty eteenpäin.

Sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri **Riina Kandolin** Meilahden sairaalasta näkee ATTR-kardiomyopatiaa sairastavan ihmisen tulevaisuuden aiempaa valoisampana.

– Ennen diagnosoitiin vain jäävuoren huippu sydänamyloidooseista. Nykyään tautitapaukset jäävät helpommin kiinni. Siksi ne eivät ole niin huonoennusteisia kuin aiemmin, Kandolin sanoo.

Sydänamyloidoosin löytämiseksi voidaan tehdä useita tutkimuksia. Kandolin mukaan ultraäänikuvaus on oleellinen perustutkimus, jonka avulla päästään eteenpäin diagnosoissa.

Yleisimmät aiheuttajat

Amyloidoosi on yleisnimitys sairaudelle, jossa sydämeen tai muihin elimiin kertyy väärin laskostunutta proteiinia. Sydänamyloidooseissa proteiinia kertyy sydänlihakseen.

Sydänamyloidoosi on kahta päätyyppiä, AL-amyloidoosi ja ATTR-kardiomyopatia. AL-amyloidoosi aiheutuu pahanlaatuisesta verisyöpätaudista.

– Vaikka AL-amyloidoosipotilaat ovat usein erittäin sairaita, heidänkin kannaltaan on oleellista saada sydänsairaus kiinni varhaisessa vaiheessa. Se parantaa ennustetta, Kandolin sanoo.

ATTR-kardiomyopatiaa kahta eri tyyppiä

ATTR-kardiomyopatiaa on kahta eri alatyppiä, perinnöllistä ja ns. villityyppiä. Perinnöllinen aiheutuu geenivirheestä, jonka takia proteiini saostuu väärin. Villityyppi on vanhuuden sydänamyloidoosimuoto, josta ei tiedetä tarkasti, miksi proteiini muuttuu iän myötä poikkeavaksi. Se tiedetään, että proteiinin rakenne degeneroituu eli haurastuu tai vaurioituu, ja silloin sitä kertyy sydänlihakseen.

– Perinnöllinen tyyppi alkaa varsin nuorena iässä, jopa nuorena aikuisena. Potilailla on myös selvästi enemmän sydämen ulkopuolella ilmeneviä oireita, kuten esimerkiksi hermoston muutoksia, Kandolin sanoo.

Nykytiedon mukaan perinnölliset muo-

dot ovat Suomessa erittäin harvinaisia. Perinnöllistä tautia on huomattavasti enemmän muissa Pohjoismaissa ja Etelä-Euroopassa.

– Ilmeisesti syynä on suomalaisten isoloitu geenitausta. Laaja tutkimustieto kuitenkin puuttuu, joten saamme tarkempaa näyttöä vasta, kun tieto tästä taudista lisääntyy.

Tarkkoja lukuja ei ole

Ikääntymiseen liittyvää villityyppiä esiintyy erityisesti yli 80-vuotiailla. Tarkkoja ilmaantuvuuslukuja ei ole.

– Pystymme arvioimaan määriä esimerkiksi ruumiinavaustutkimusten perusteella. Joidenkin tutkimusten mukaan yli 80-vuotiaista jopa neljäsosalla havaitaan sydämeen saostunutta proteiinia. Emme kuitenkaan tiedä, onko siitä aiheutunut potilaalle oireita, Kandolin sanoo.

Kvanttamistutkimuksista saatujen aineistojen perusteella diastolista eli täyttymisen vajaatoimintaa sairastavista vajaalla neljäsosalla on todettu amyloidoosia.

– Siitä saadaan suuruusluokka-arviota. Tautitapauksia on varmasti moninkertaisesti enemmän kuin nyt varmuudella diagnosoituja tapauksia.

Vaatii osaamista lääkäriltä

Kun väestö ikääntyy, lisääntyvät myös harvinaiset sydänsairaudet. Silti ATTR-kardiomyopatia on alidiagnosoitu. Miksi

näin on?

– Potilaat ovat aina kokonaisuuksia, ja iäkkäillä on usein paljon muitakin sairauksia. He tulevat vastaanotolle tavallisten oireiden takia. Heillä on hengenahdistusta, väsymystä, eteisvärinää, jalat turvoksissa. Ehkä suurin syy diagnoosin viivästykselle on se, että oireille voi olla muita tavallisempia syitä, kuten sepelvaltimotauti, verenpainetauti, ylipaino ja sydämen läppäviat, Kandolin kuvaa.

Harvinaisen sydänsairauden löytyminen vaatii lääkäriltä osaamista. Epäilyksen voi herättää myös jokin sydämen ulkopuolinen oire. Esimerkiksi rannekanavaoireyhtymä ja selkäydinkanavan ahtautuma antavat aiheita lisätutkimuksiin.

” Täyttä elämää sairaudesta huolimatta! ”

– Aikaisemmin ATTR-kardiomyopatian ennuste on ollut todella huono, sillä diagnoosi on tullut niin myöhään. Viime vuosina diagnostiikassa on menty hurjasti eteenpäin ja kehitys jatkuu. Se on lumipalloefekti. Kun mielenkiinto ja tieto lisääntyy, tautitapauksia löytyy enemmän.

Jos diagnoosi viivästyy

Jos tautia ei osata epäillä, potilaan oireet usein pahenevat ajan kuluessa.

– Kun poikkeavaa proteiinia on veressä,

ATTR-kardiomyopatia on vähitellen ajan myötä kehittyvä sairaus, joka voi aiheuttaa sydämen vajaatoimintaa. Uusia hoitomuotoja on koko ajan kehittyillä.

sitä kertyy sydämessä solujen väliseen tilaan. Silloin sydänlihas jäykistyy. Lisäksi sydämen sähköinen johtuminen voi vaurioitua. Kun jäykistyminen etenee, tulee pumppausvajausta eli sydämen vajaatoimintaa, Kandolin kuvaa.

Muita oireita ovat muun muassa rytmihäiriöt, tyypillisimmin eteisvärinä sekä aivoverenkiertohäiriöt.

– Voi olla, että kun tauti todetaan, on jo kehittynyt pumppausvaje. Silloin kyseessä on tautiprosessin pitkälle edennyt muoto. Diagnoosin viivästyminen huonontaa ennustetta. Oireet ja löydökset pääsevät pitemmälle, eikä enää ole kyse vain lievistä sydänlihaksen jäykkyydestä vaan pahimmassa tapauksessa terminaalista vaikeasta vajaatoiminnasta.

Lääke voi pysäyttää

ATTR-kardiomyopatiaa voidaan hoitaa oireenmukaisella hoidolla ja jarruttavalla hoidolla.

– Oireenmukaiseen hoitoon kuuluvat oleellisena osana nesteenpoistolääkkeet, sillä sydämen vajaatoiminnassa nesteen kertyminen on yksi pääoireista.

Yleiset sydämen vajaatoimintalääkkeet voivat jopa pahentaa ATTR-kardiomyopatian oireita. Hidaslyöntisyttä voidaan hoitaa tahdistimella, Kandolin sanoo.

Taudin kulkuun vaikuttavilla lääkkeillä voidaan jopa pysäyttää taudin etenemisen, jos se ei ole jo ehtinyt liian pitkälle.

– Lääke voi pysäyttää etenemisen, mutta ei poista syntyneitä kertymiä. Koko ajan tutkitaan lääkkeitä, jotka voisivat estää proteiinin muodostumisen. Sellaista ei ole vielä näköpiirissä. Jos löytäisimme lääkeaineen, joka sitoutuisi juuri oikeisiin molekyyleihin ja pesisi proteiinia pois, se olisi mahdollista.

Hyvää elämää taudin kanssa

Tutkimusten mukaan potilas saa lisää elinvuosia ja hänen elämänlaatunsa paranee, jos ATTR-kardiomyopatia-diagnoosi saadaan ajoissa. Hyvä elämä taudin kanssa vaatii lääkärin ohjeiden säännöllistä noudattamista.

– Lääkäri asettaa nesterajoituksen juotaviin ja ruuan kautta tuleviin nesteisiin. Suola rajoitetaan, sillä se kerää nestettä. Elimistön nestetasapainon pitää

säilyä. Liian kuivaksikaan ei saa mennä. Jos potilaalle, jolla on jäykkä sydän, tulee ripulitauti tai kuumetauti, hän voi joutua huonoon kuntoon, Kandolin toteaa.

Potilas voi tehdä paljon myös itse elämänlaatunsa parantamiseksi. Terveellinen ravinto, painon pitäminen kurissa ja liikkuminen lisäävät hyvinvointia.

– Jos ne eivät toteudu arjessa, lääkeliikkeen avulla voidaan saada hyötyä, Kandolin muistuttaa.

Hyvä uutinen on se, että ikääntymiseen liittyvän tautimuodon kanssa voi elää normaalia arkea, kun perusasiat ovat kunnossa.

– Kehottaisin elämään täyttä elämää sairaudesta huolimatta!