

# Dilatoiva (laajentava) kardiomyopatia

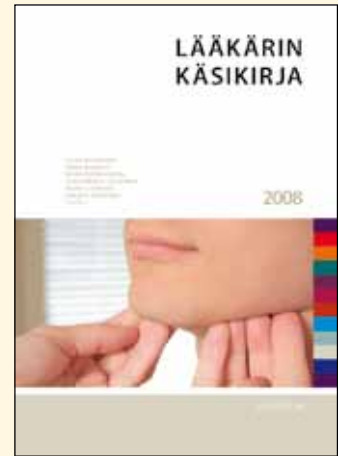
## Keskeistä

- Oireeton dilatoiva kardiomyopatia voi tulla esille suurena sydänvarjona thoraxkuvassa tai poikkeavana EKG-löydöksenä.
- Jos potilaalla todetaan aikaisemmin diagnosoimaton sydämen vajaatoiminta tai vasemman kammion laajeneminen, hänelle pitää tehdä sydämen ultraäänitutkimus.
- Alkuvaiheen tavallisia oireita ovat rasitushengenahdistus, rytmihäiriöt ja ei-rasitukseen liittyvät rintakivut, pidemmälle ehtineessä vaiheessa sydämen vajaatoiminta turvotuksineen.
- Lääkehoidossa noudatetaan samoja hoitolinjoja kuin muistakin systistä johtuvassa sydämen vajaatoiminnassa; ACE:n estäjä tai ATR-salpaaja ovat ensisijaisia lääkkeitä.
- Eteisvärinän havaitseminen ja antikoagulaation aloittaminen on tähdellistä kardiogeenisen emboliaation estämiseksi.
- Jos potilaan dilatoivalle kardiomyopatialle ei löydy mitään ilmeistä syytä, kuten edeltävää solunsalpaajahoitoa, suositellaan potilaan oireettomienkin aikuisten ensimmäisen asteen sukulaisten ohjaamista kardiologin kliiniseen arvioon ja sydämen kaikututkimusta varten.

## Syyt ja sairastumisriskiä lisäävät tekijät

- Esiintyvyyys 42/100 000
- Perinnölliset syyt muodostavat ainakin 30 % tapauksista.

- + Familiaalinen autosomaalinen periytymistapa on tavallisin, mutta muitakin periytymistapoja on kuvattu. Geenitausta on hajanainen. Lamiini A/C -geeni on tärkein tautigeeni, vaikka selittänee vain pienen osan suvuittaisestakin DCM:sta. Sen mutaatioihin liittyvä kardiomyopatia alkaa johtumishäiriöllä ja on taudinkuvaltaan vaikea. Sairaus voi olla geneettinen, vaikka sukuanamneesi olisi kielteinen, esim. uuden mutaation syntyessä.
- + Duchennen ja Beckerin lihasdystrofioihin voi liittyä X-kromosomiin kytkeytyvä kardiomyopatia.
- Sydänlihastulehduksen jälkitila: virukset ja niiden aiheuttama immunologinen vaste
- Systeemiset sidekudostaudit (reuma, SLE, polymyosiitti)
- Alkoholin runsas ja pitkäaikainen käyttö voi olla dilatoivan kardiomyopatian pääsyy tai merkittävästi myötävaikuttava tekijä.
- Metaboliset syyt: hypertyreosi, hypotyreoosi, diabetes, lihavuus. Eräät kertymäsairaudet (hemokromatoosi, amyloidoosi ja sarkoidoosi) johtavat useimmiten restriktiiviseen kardiomyopatiaan, jossa keskeisenä oireena on diastolinen dysfunktio.
- Sydänlihastoksiset lääkkeet tai huumeet: doksorubiini, syklofosfamidi, fluorourasiili, kokaiini
- + Usein oireiden ilmaantumisen viive on vuoden mittainen tai pidempikin.



- + Sairauden ilmenemiseen vaikuttavat antrasykliinien kohdalla lääkkeen kumulatiivinen annos, muut sydänlihassairaudet ja potilaan ikä.
- Jatkuva, usein kuukausia kestänyt takykardia, tavallisimmin kammiovasteeltaan nopea eteisvärinä tai -leptaus, voi johtaa ns. takykardiomyopatiaan.
- Raskauden loppuvaiheen ja lapsivuodeajan ns. peripartaalinen kardiomyopatia
- Idiopaattinen: mitään syytä ei löydy. Tämä muoto voi olla myös geneettinen: jos kyseessä uusi mutaatio, sukuanamneesi kardiomyopatian suhteen jää negatiiviseksi eikä geenidiagnostiikkaan useimmiten ole mahdollisuutta.

## Oireet ja löydökset

- Oireettomassa tai vähäoireisessa vaiheessa dilatoiva kardiomyopatia voi tulla esille suurena sydänvarjona thoraxkuvassa tai

poikkeavana EKG-löydöksenä tai se saatetaan todeta sydämen ultraäänitutkimuksessa oireettoman potilaan hakeuduttua tutkimuksiin, koska suvussa on todettu kardiomyopatiatapauksia.

- Oireet
  - + Tavallisia oireita ovat rasitushengenahdistus ja rytmihäiriöt.
  - + Voi esiintyä pitkäkestoisia rintakipuja, jotka eivät ole suorassa yhteydessä rasitukseen.
  - + Pidemmälle edenneessä vajaatoiminnassa nesteen kertymisestä aiheutuvat turvotukset ja painonnousu
- Potilas voi mennä nopeasti keuhkopöhöön, jos dilatoiva kardiomyopatia on päässyt etenemään huomaamatta ja sitten potilas saa joko nopean eteisvärinän tai jonkin rajun infektion, kuten keuhkokuumeen.
- Dilatoiva kardiomyopatia voi tulla esille aivoinfarktin kautta, jos hoitamaton dilatoiva kardiomyopatia ja flimmeri ovat johtaneet kardiogeeniseen embolisaatioon ja halvausoireisiin.
- Dilatoiva kardiomyopatia voidaan todeta vakavan kammioperäisen rytmihäiriön yhteydessä.

## STATUS, EKG JA LABORATORIOLÖYDÖKSET

- Verenpaine on usein normaali tai matala.
- Takykardia on hoitamattoman vajaatoiminnan tavallinen oire.
- Galopit: usein S3 tai S4
- Mitraalivuodon aiheuttama systolinen sivuääni saattaa kuulua sydämen kärjen seudusta.
  - + Dilatoivassa kardiomyopatiassa mitraalivuoto liittyy siihen, ettei vasemman kammion laajentumassa mitraaliläppä enää sulkeudu täysin.

- löydökset epäspesifejä.
  - + Voidaan todeta PQ-ajan piteneminen.
  - + Q-aaltoja
  - + Vasen haarakatkos tai muu johtumishäiriö
  - + ST- ja T-muutoksia
  - + P-terminaali voima (PTF)
  - + Vasemman kammion hypertrofia
  - + Eteis- tai kammiolisälyönnejä
- Eteisvärinä on yleinen dilatoivaa kardiomyopatiaa sairastavilla.
- Etenkin vaikeassa vajaatoiminnassa nähdään kammiotakykardiakohtauksia ja ne voivat johtaa synkopeehen, jopa äkkikuolemaan. Jos potilaalla on presynkopen tai synkopen oire, 24 tunnin EKG-rekisteröinnistä saa tarkemman käsityksen rytmistä.
- Röntgenkuvassa havaitaan ensin suuri sydänvarjo ja vajaatoiminnan ilmaannuttua lisääntynyt keuhkoverekkyys.
- Vajaatoiminnan ilmaannuttua seerumin NT-pro-BNP-pitoisuus suurenee.

## Diagnoosi

- Kardiomyopatiadiagnoosi edellyttää, että samantapaista taudinkuvaa (sydämen vajaatoimintaa ja sydämen laajenemista) aiheuttavat sydäntaudit poissuljetaan: hypertensiivinen kardiomyopatia, laaja-alainen sepelvaltimotauti, merkittävät läppäviat ja synnynäiset sydänviat.
  - + Laaja-alainen sepelvaltimotauti tai laajan infarktin jälkitila voivat johtaa dilatoivaa kardiomyopatiaa muistuttavaan vasemman kammion laajenemiseen ja supistumistehon heikkenemiseen. Diagnoosiin päästään joko sepelvaltimoangiografialla tai esim. isotooppi-tutkimuksen avulla.

- Jos potilaalla todetaan aikaisemmin diagnosoimaton sydämen vajaatoiminta tai vasemman kammion laajeneminen, hänelle pitää tehdä sydämen ultraäänitutkimus.
  - + Kaikukardiografialla voidaan mitata vasemman kammion koko, seinämäpaksuudet sekä systolinen ja diastolinen toiminta ja arvioida, onko potilaalla merkittäviä läppävikoja.
- Seerumin suurentunut NT-pro-BNP-pitoisuus puhuu vajaatoimintadiagnoosin puolesta, vaikkakin se saattaa suurentua lievästi joissain muissakin tapauksissa.

## LÄHETTÄMINEN ERIKOISSAIRAANHOIDON TUTKIMUKSIIN

- Kiireettömässä tapauksissa voidaan tehdä avoterveydenhuollosta lähete sisätautien tai kardiologian poliklinikalle ultraääni- ja muita lisätutkimuksia varten.
- Huonokuntoinen potilas ohjataan sairaalapäivystykseen, jossa on mahdollisuus sydämen ultraäänitutkimukseen.
- Erikoissairaanhoidossa tehdään harkitusti lisätutkimuksia sairauden syyn selvittämiseksi.
  - + Epäiltäessä alkoholikardiomyopatiaa tutkitaan S-GT, S-ASAT ja S-ALAT sekä näiden suhde, S-CDT ja E-MCV.
  - + Yli 40-vuotiaille potilaille tehdään yleensä herkästi sepelvaltimoangiografia laaja-alaisen sepelvaltimotaudin poissulke-miseksi.
  - + Sydänlihaksen koepala on erityistutkimus, jota voidaan harkita niissä tapauksissa, joissa sairaus etenee nopeasti hoidosta huolimatta ja epäillään, että tutkimustulos saattaisi muuttaa annettua hoitoa, kuten jätti-solumyokardiitissa.

- Erikoissairaanhoidossa arvioidaan geenidiagnostiikan mahdollisuudet.

## Sukulaisten tutkiminen ja seuranta

- Jos potilaan dilatoivalle kardiomyopatialle ei löydy mitään ilmeistä syytä, kuten aiempaa antasykliinihoitoa, suositellaan potilaan oireettomienkin ensimmäisen asteen sukulaisten ohjaamista mielellään sydänlihassairauksiin perehtyneen kardiologin arvioon lähinnä sydämen kaikututkimusta varten.
- Suvuittainen dilatoiva kardiomyopatia saattaa ilmetä jo lapsuus- tai nuoruusiässä, jonka takia lasten suhteen tulee konsultoida lastenkardiologeja.
- Sydänlihassairauden diagnoosi pohjautuu aina kliiniseen arvioon.
- Suvuittaisen dilatoivan kardiomyopatian ilmenemistä voi vaihdella suuresti. Siksi suositellaan potilaan ensimmäisen asteen sukulaisten seuranta harvakseltaan, vaikka löydökset olisivat ensimmäisellä kerralla olleet normaalit. Täyttää yksimielisyyttä siitä, miten seuranta pitäisi jatkaa, ei vielä ole edes varmojen suvuttaisten tapausten suhteen.
- Joissain harvoissa tapauksissa geenidiagnostiikka on mahdollista perussyyn varmistamiseksi tai sairastumisalttiiden sukulaisten tunnistamiseksi.
  - + Geenitestausmahdollisuuden arviointi toteutuu parhaiten perinnöllisyyslääkärin ja sydänlihassairauksiin perehtyneiden kardiologien tai lastenkardiologien yhteistyössä.
  - + Niissä harvoissa tapauksissa, joissa suvun geenivirhe tiedetään, seurannasta vapautuvat

luonnollisesti ne henkilöt, jotka eivät ole suvun geenivirheen kantajia.

## Hoito

- Perussyyn mukainen, kuten esim. takykardiakardiomyopatiassa
- Elintapaohjeet
  - + Alkoholien käytön lopettaminen
  - + Tupakoinnin lopettaminen
  - + Laihuttaminen, mikäli potilaalla on liikapainoa
- Lääkehoito noudattaa samoja hoitolinjoja kuin muistakin systä johtuvassa sydämen vajaatoiminnassa.
  - + ACE:n estäjä tai mikäli se ei sovi, ATR-salpaaja ovat ensisijaisia ja ennustetta parantavia.
  - + Diureetti, jos kongestiota: oireenmukainen lääke, jota pyritään vähentämään muun lääkehoidon alkaessa tehota.
  - + Beetasalpaajahoido parantaa sydämen vajaatoimintapotilaan ennustetta. Parhaiten on dokumentoitu metoprololin, karvedilolin ja bisoprololin vaikutus.
  - + Digoksiiniä voidaan käyttää eteisvärinässä kammiovasteen hidastamiseen tai vaikeassa vajaatoiminnassa oireiden lievittämiseen.
  - + Spironolaktonia käytetään vaikeassa vajaatoiminnassa. Sitä käytettäessä on huomattava munuaisten vajaatoiminnan ja hyperkalemian riski.
  - + Antikoagulaatiohoito toteutetaan dilatoivaa kardiomyopatiaa sairastavilla
    - käytännössä aina, jos potilaalla on pysyvä eteisvärinä tai -leptatus, ellei ole vasta-aiheita
    - harkinnan mukaan sinusrytmisäkin, jos vasemman kammion supistuvuus on hyvin heikko.

+ Sekä eteis- että kammioperäisten arytmioiden hoidossa beetasalpaaja ja amiodaroni ovat turvallisimpia potilailla, joiden vasemman kammion toiminta on heikentynyt.

- Laitehoidot
  - + Tavanomainen tahdistinhoito bradykardian takia
  - + Henkeäuhkaavia kammioperäisiä rytmihäiriöitä voidaan estää rytmihäiriötahdistimella (implantable cardioverter defibrillator, ICD).
  - + Vaikeassa vajaatoiminnassa, jossa vasemman kammion supistuvuus on epäsynerginen, tilannetta voidaan joissain tapauksissa korjata biventrikulaaritahdistuksella. Nykyään on laitteita, joissa rytmihäiriö-, biventrikulaari- ja bradykardia-tahdistimen ominaisuudet ovat samassa.
- Sydämensiirtoa voidaan harkita, jos
  - + vajaatoiminta maksimaalisesta hoidosta huolimatta aiheuttaa vaikeita oireita ja pahenee jatkuvasti
  - + potilas on alle 60-vuotias ja muuten terve; ikäraja ei ole absoluuttinen, vaan ratkaisua tehtäessä huomioidaan potilaan kokonaistilanne.

## Seuranta

- Potilaat käyvät tyypillisesti 3 kk–1 v välein sairaalan poliklinikalla kontrollissa.
- Väliaikana tarvitaan usein käyn- tejä omalla terveysasemalla esim. INR-arvojen tai munuaisten vajaatoiminnan takia. Näiden käyntien yhteydessä on tärkeää kiinnittää huomiota
  - + potilaan yleisvointiin
  - + sydämen vajaatoiminnan oireisiin (onko viitettä nesteen

kertymisestä)

- + missä rytmisissä potilas on.
  - Eteisvärinän havaitseminen ja antikoagulaation aloittaminen on tähdellistä kardiogeenisen embolisaation estämiseksi.
- Tarvittaessa voidaan konsultoida erikoissairaanhoidtoa, jos tilanne on huonontunut.

### Ennuste

- Ennuste on kohentunut lääke- ja laitehoidon kehityksen myötä.
- Vointi kohenee usein selkeästi

lääkehoidon myötä ja vakaa vaihe voi kestää vuosia.

- Vuosien kuluessa vasemman kammion supistuvuus alkaa usein lääkityksestä huolimatta heiketä ja saattaa ilmaantua suoristuskkyä heikentäviä rytmihäiriöitä, esim. eteisvärinä saattaa jäädä pysyväksi rytmiksi.
- Yksittäisen potilaan ennusteen arviointi voi olla vaikeaa.
- Huonoon ennusteeseen viittaavat heikko vasemman kammion supistuvuus diagnoosihetkellä ja korkea ikä.

### Kirjallisuutta

1. Hildén J, Kakko S, Lumme J, Nissinen A, Savolainen M. Alkoholi-kardiomyopatia - alidiagnosoitu sydämen vajaatoiminnan syy? Suom Lääkäril 2006;61(51-52):5309-5313
2. Heliö T, Peuhkurinen K. Laajentava kardiomyopatia. Kirjassa: Heikkilä J, Kupari M, Airaksinen J, Huikuri H, Nieminen MS, Peuhkurinen K (toim.). Kardiologia, Kustannus Oy Duodecim, 2. uudistettu painos 2008; s. 864-875