

2022



SYDÄNÄÄNI

Suomen Kardiologisen Seuran lehti

Uusinta uutta synnynnäisistä sydänvioista

Toim. Heidi Lehtola,
Tiina Ojala ja Juha Sinisalo

VUOSIKERTA 33
nro

1A

TEEMANUMERO

Mainos

Mainos



Julkaisija
Suomen Kardiologinen Seura

Yhteystiedot ja osoitteenmuutokset
Sepänkatu 20, 90100 Oulu
Puh. 050 430 4158
S-posti: fcs@fincardio.fi
tuija.ranta@fincardio.fi
jaana.kemppainen@fincardio.fi
maiju.pikkalainen@fincardio.fi

Internet: www.fincardio.fi

Päätoimittaja
Heidi Lehtola
Kardiologian erikoislääkäri, LT
TYKS Sydänkeskus
Hämeentie 11, 20520 Turku
heidi.m.lehtola@gmail.com
Puh. 02 313 4587

Toimittajat
Juhani Junntila, Oulu
Tuomas Kiviniemi, Turku
Tuula Meinander, Tampere
Mikko Minkkinen, Helsinki
Jarkko Hytönen, Kuopio
Juha Koskinen, Kotka
toimitus@fincardio.fi

Toimituskunta
Hedman Marja, Järvinen Otso,
Kiviniemi Tuomas, Laine Mika,
Niemelä Matti, Ojala Tiina, Pikkalainen Essi,
Pikkalainen Maiju, Piihola Jarkko,
Porela Pekka, Saarinen Harri

Taitto ja ulkoasu
PunaMusta Oy, Sisältö- ja suunnittelupalvelut

Paino
PunaMusta Oy

Painos 1290 kpl
33. vuosikerta
ISSN 0788-0227

Sydänääni ilmestyy kolme kertaa vuodessa

1. numero maaliskuussa
2. numero syyskuussa
3. numero joulukuussa

Ylimääräinen numero tiedottamisen vaatiessa.

Materiaalin toimitus
Mainokset: PunaMusta Oy,
ilmo.sydanaani@punamusta.com
Kannatusjäsenilmoitukset:
Kardiologisen Seuran toimisto
Artikkelit/jutut: päätoimittaja

Käsikirjoitukset
sähköpostin liitteenä tai USB-muistitikulla.
HUOM! Ei muokkauksia (tavutus, palstoitus
tms.) tekstiin. Hyväksyttävät kuvatiedosto-
muodot: TIFF, JPG tai PDF.

Ilmoituspaikat
I-kansi: etukansi 150 x 200 mm
II-kansi: 210 x 297 mm
III-kansi: 210 x 297 mm
IV-kansi: takakansi 210 x 230 mm
Sisäsivut: 210 x 297 mm

SYDÄNÄÄNEN TEEMANUMERO

Uusinta uutta synnynnäisistä sydänvivoista

PÄÄKIRJOITUS

Heidi Lehtola, Tiina Ojala ja Juha Sinisalo 126

LUKU 1

Synnynnäisten sydänvikojen pitkäaikaisennuste
Tommi Pätilä ja Eero Jokinen 128

LUKU 2

Geenien ja ympäristötekijöiden merkitys ilman
oireyhtymää esiintyvien synnynnäisten sydänvikojen etiologiassa
Emmi Helle ja Tiina Ojala 132

LUKU 3

Oikea kammio systeemikammiona – miten hoidan vajaatoimintaa
Juha Sinisalo ja Heikki Ukkonen 135

LUKU 4

Fallot'n tetralogia aikuisiällä: kuinka seuraan?
Satu Kärkkäinen ja Jorma Kokkonen 140

LUKU 5

Yksikammioisen sydänvian verenkierron erityispiirteet ja monielinvaikutukset
Mikko Jalanko ja Taisto Sarkola 148

LUKU 6

Synnynnäinen sydänvika – Noninvasiivinen kuvantaminen seurannassa
Laura Martelius, Sari Kivistö, Miia Holmström ja Tiina Ojala 153

LUKU 7

Synnynnäisten sydänvikojen katetritrimenpiteet
Otto Rahkonen ja Mikko Jalanko 160

LUKU 8

Rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito synnynnäisissä sydänvivoissa
Pekka Raatikainen, Jarkko Magga ja Ilkka Jaakkola 168

LUKU 9

Miten hoidan Eisenmengerin oireyhtymää?
Markku Pentikäinen ja Riina Kandolin 176

Synnynnäinen sydänvika – potilaan monialaiset haasteet

Synnynnäistä sydänvikaa sairastavien potilaiden hoito on koko elämän kattava prosessi ja vaatii kauaskantoista hoidon suunnittelua jo heti varhaisvaiheissaan. Synnynnäisten sydänvikojen esiintyvyys on noin yhdeksän tapausta tuhatta vastasyntynyttä kohden, mikä tarkoittaa, että Suomessa syntyy vuodessa noin 450 sydänvikaista lasta. Noin 80 % sydämen rakennevioista esiintyy ilman liitännäisvikoja. Pienemmällä osalla potilasta vika on osa laajempaa oireyhtymää, jolloin geneettiset tutkimukset ovat merkittävässä diagnostisessa roolissa.

Viime vuosikymmenten lääketieteen, kirurgian ja teknologisen kehityksen ansiosta aikuisiksi selviää nykyään yli 90 % henkilöistä, joilla on synnynnäinen sydänvika. Tämän seurauksena potilaita siirtyy enenevässä määrin aikuispuolen seurantaan, ja itse asiassa aikuispuolen potilasmäärät ovat nykyään suuremmat kuin lasten puolella. Arviolta 200 synnynnäistä sydänvikaa sairastavaa potilasta siirtyy vuosittain lasten puolen seurannasta aikuispuolen seurantaan. Nuoria potilaita aletaan valmentaa tähän niin sanottuun siirtymävaiheeseen hyvissä ajoin, jotta he ovat valmiita kohtaamaan tulevan muutoksen ja lisääntyvän vastuun. Siirtymävaiheen sujuvalla hoidolla varmistetaan lapsuudessa saavutettujen hoitotulosten pysyvyys.

Kasvat potilasmäärät lisäävät myös aikuiskardiologian puolella painetta kartuttaa tietotaitoa synnynnäistä sydänvikaa sairastavien potilaiden moninaisten haasteiden kohtaamisesta. Iän myötä potilaille kehittyy laaja-alaisempia ongelmia, ja vaikeimpien vikaryhmien kohdalla tautiprosessi muuttuu usein monielinongelmaiseksi, mikä vaatii moniammatillista lähestymistapaa ja laajaa osaamista. Sen vuoksi haasteellisempien sydänvikaryhmien hoitovastuu on keskitetty osaamiskeskuksiin, joissa on valmiudet moniammatilliseen lähestymistapaan, haasteellisempaan sydänkuvantamiseen, rytmihäiriöiden hoitoon, interventioihin ja tarvittaessa kirurgiaan.

Tämän erikoisnumeron tavoitteena on jakaa uusinta tietämystä tämän haasteellisen ja kasvavan potilasryhmän erityisongelmista, hoidosta ja ennusteesta. Toivomme, että tämä olisi se Sydänäänen numero, johon voi palata, kun ensiapuun, vastaanotolle tai vuodeosastolle tulee synnynnäistä sydänvikaa sairastava potilas.

*Heidi Lehtola
Päätoimittaja
LT, kardiologian el
Tyks Sydänkeskus*

*Tiina Ojala
Dosentti, lastentautien el, lastenkardiologi
Uusi lastensairaala, Hyks Kuvantaminen, Helsingin yliopisto*

*Juha Sinisalo
Professori, kardiologian el
HUS Sydän- ja keuhkokeskus, Helsingin yliopisto*

Mainos

Synnynnäisten sydänvikojen pitkäaikaisennuste

Tommi Pätilä, LT, dosentti, lasten sydän- ja elinsiirtokirurgian erikoislääkäri, Uusi lastensairaala, Helsinki

Eero Jokinen, professori, ylilääkäri, Uusi lastensairaala, Helsinki

Tiivistelmä

Synnynnäisten sydänvikojen pitkäaikaisennusteesta on suhteellisen vähän kansainvälistä kirjallisuutta. Suomessa leikatut synnynnäiset sydänviat on kerätty rekisteriin, joka kattaa tällä hetkellä 18 000 leikkausta ja 15 000 potilasta. Ensimmäinen sydänleikattu potilas on vuodelta 1953, ja potilaiden tietoja on käytettävissä seitsemän vuosikymmenen ajalta. Rekisteriin on tallennettu leikkaustietojen lisäksi seurantatietoja ja säännöllisin väliajoin kuolintiedot. Rekisteritutkimuksen rajoitukset huomioiden ProCardio-rekisteri on toiminut erinomaisena tietopohjana synnynnäisten sydänvikojen tarkastelulle. Tässä artikkelissa käsitellään erityisesti leikkauksellisesti hoidettuja vikoja.

Suomen sydänlasten ProCardio-rekisterissä kaikista sydänleikatuista potilaista 87 % oli elossa 15 vuotta leikkauksen jälkeen (1). Tulosta voidaan pitää hyvänä ja hoitoa erittäin vaikuttavana. Useat viat johtavat ilman interventiota menehtymiseen, ja muiden hoitomuotojen puuttuessa vaikuttavuuden vertaaminen sokkoutetussa asetelmassa on vaikeaa ja mahdollista vain tietyissä erityistapauksissa.

Sydänvikojen luonnollinen kulku ilman leikkausta

Sydänleikkauksen jälkeisestä pitkäaikaisennusteesta puhuttaessa on hyvä muistaa, mikä on sairauksien luonnollinen kulku, ellei toimenpiteitä tehdä. Samanek (2) selvitti synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvää luonnollista selviytymistä julkaisussaan, jossa hän tarkasteli 27 vuoden ajanjakson aikana hoitamattomia sydänvikaisia lapsia. Ensimmäisen elinkuukauden ajan elossa selviytyi 87 % ja ensimmäisen vuoden 71 % potilaista. Koko 27 vuoden seuranta-ajan elossa selviytyi 67 % potilaista. Ensimmäisen kuukauden ajan parhaiten selvinneiden ennusteet olivat keuhkovaltimostenosi (99 %), aorttaläppästenosi (95 %), VSD (92 %) ja kanaalivika (91 %). Ensimmäisen elinvuoden ajan parhaiten selvinneiden ennusteet olivat keuhkovaltimostenosi (97 %), aorttaläppästenosi (91 %), avoin ductus (78 %), VSD (80 %) ja ASD (89 %). Koko seuranta-ajan parhaiten selvinneiden ennusteet olivat keuhkovaltimostenosi (94 %), aorttaläppästenosi (84 %), avoin ductus (70 %), VSD (80 %), ASD (84 %) ja aortan koarktaatio (68 %). Kaikissa muissa vioissa kuolleisuus ylitti 50 %. Suurin kuolleisuus ensimmäisen elinviikon aikana on potilailla, joilla on syntyessään HLHS, DORV, truncus arteriosus, pulmonaalitresia, TGA, TAPVD tai yksikkammiainen sydän (2).

Yleisimpien synnynnäisten sydänvikojen ennuste nykyään

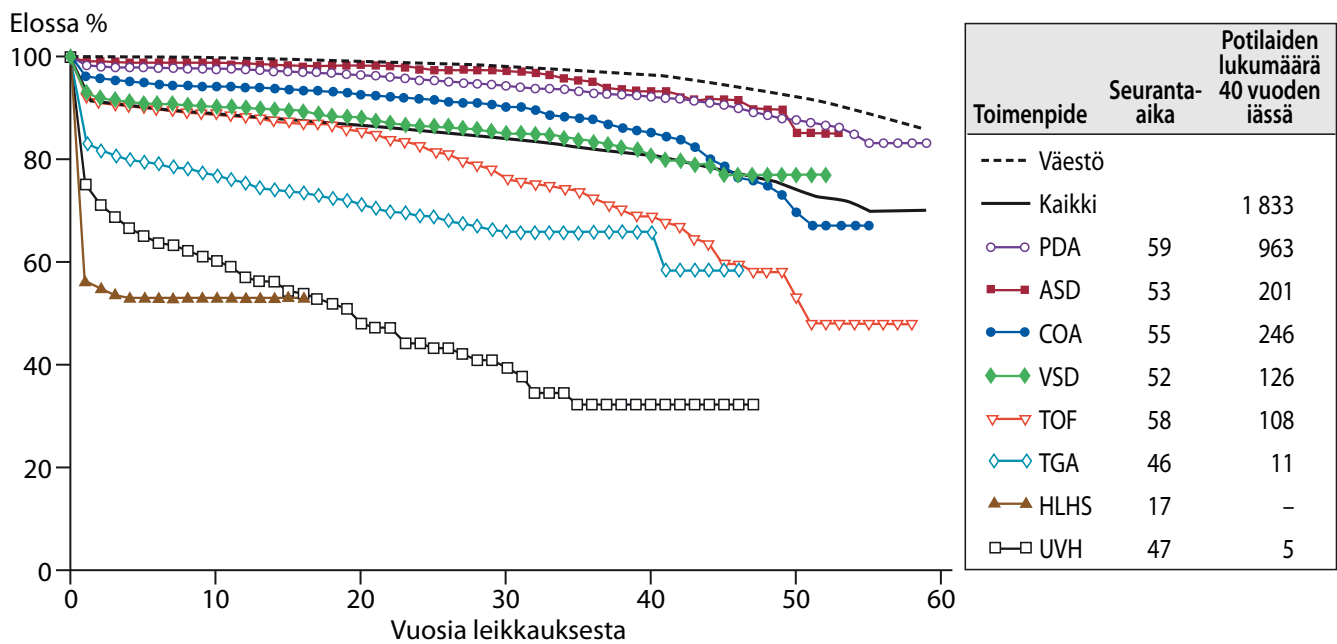
Oikovirtausviat

Suurin osa synnynnäisistä sydänvioista on ns. suuttivikoja, joita ovat ASD, VSD ja kanaaliviati. Pitkäaikaisseurannoissa on havaittu, että ASD-potilaiden ennuste on erinomainen ja esimerkiksi suomalaisessa aineistossa ylittää väestön keskimääräisen ennusteen. Myös VSD-sulun jälkeen potilaiden keskimääräinen ennuste on hyvä, erityisesti jos tulosta tarkastellaan vuoden 1990 jälkeen leikatuista potilaista. Olennaista tässä on toimenpiteen aikaistuminen vuosikymmenten saatossa (1). VSD:n sulun jälkeen oikean kammion kuormituksen merkit jäävät usein MRI:ssä havaittaviksi pysyviksi muutoksiksi (3) ja aikaisemmin tehty VSD:n sulku hyödyttää potilasta. Vastasynntyneillä leikkauksriskit ovat kuitenkin suuremmat, ja paras leikkauksikä on muutaman kuukauden ikäisenä, jos vajaatoimintaoireisto ei anna aihetta hyvin varhaiseen toimenpiteeseen.

Kanaalivioissa ennusteeseen vaikuttavat merkittävästi mahdolliset samanaikaiset syndroomat. Tässä diagnoosiryhmässä lapset, joilla on Downin syndrooma, ovat yliedustettuina, ja Downin syndroomaan liittyy jossain määrin nopeutunut vanheneminen. Meidän aineistossamme kanaalivian vuoksi leikatuista potilaista 73 % oli Down-lapsia. Suomalaisessa aineistossa kanaalileikkausten lyhyt- ja pitkäaikaistulokset ovat parantuneet huomattavasti vuosikymmenten kuluessa, ja merkittävin krooninen kuolinsyy on ollut vasemman AV-läpän vuoto ja siitä seuraava sydämen vajaatoiminta. Aineistomme käsitti 388 potilasta, joista 23 kuoli yli 30 päivän kuluttua leikkauksesta. Näistä myöhäiskuolemista puolet tapahtui vuoden kuluessa leikkauksesta. Kuolinsyistä sydänperäisiä oli 70 % ja infektioita 17 %. Vaikka leikkaukskuolleisuus on alkuun ollut merkittävää, yhteensä 42 potilasta koko kuuden vuosikymmenen aineistossa, vuoden 2002 jälkeen leikkaukskuolleisuutta ei ole ollut, ja tämä on kannustanut AV-läppien korjaukseen, jos sellaiseen on ollut tarvetta (4).

Aortan koarktaatio

Aortan koarktaatio on esimerkki yksinkertaiselta vaikuttavasta viasta, johon liittyvä myöhäisiän morbiditeetti on merkittävä. Joissakin oireyhtymissä aortan koarktaatio on yleinen, mm. 17 %:lla Turner-potilaista on aortan koarktaatio. Potilaista 75 %:lla on kaksiliuskainen aorttaläppä, johon voi liittyä läpän stenoosia tai vuotoa ja nousevan aortan dilataatio. Pitkäaikaisennuste on aineistossamme hyvä noin 35-vuoden ikään asti



KUVA 1. Vuosina 1953-2010 lapsuudessa leikattujen sydänpotilaiden eloonjäämisennuste. Kuva muokkailtu Raissadati ym. (2016, viitenumero) mukaan. ASD = eteisväliseinäen aukko; COA = aortan koarktatio; HLHS = vasemman kammion vajaakehitysoireyhtymä; PDA = avoin valtimotiehyt; TGA = suurten suonten transpositio; TOF = Fallot'n tetralogia; VSD = kammioväliseinäen aukko; UVH=yksikkammioinen sydän.

(90 %), mutta 50 vuoden iässä vain noin 70 % on elossa (1). Tärkeimpiä varhaiseen kuolemaan johtavia syitä ovat verenpainetauti (75 %-lla) ja varhainen sepelvaltimotauti. Aortan koarktatio vaatiikin erikoissairaanhoidon seurannan myöhäissairastavuuden estämiseksi ja hoitamiseksi.

Suurten suonten transpositio

Suurten suonten transposition korjausmenetelmä kehittyi merkittävästi arterial switch -leikkauksen kehittymisen myötä. Tätä aikaisemmin potilaille tehtiin ns. eteisswitch-leikkaus. Eteis-switch-leikkauksia tehtiin kahdella tekniikalla, Mustardin ja Senningin tapaan. Suomalaisesta aineistosta julkaistuissa tuloksissa varhainen kuolleisuus Mustardin leikkauksen jälkeen oli 11 % ja Senningin jälkeen 5 %. Pitkäaikaisennuste 20 vuoden seurannassa, jos 30 päivän kuolleisuus lasketaan pois, oli Mustardin jälkeen 78 % ja Senningin leikkauksen jälkeen 84 %. Arterial switch -leikkaukseen siirtymisen jälkeen tulokset paranivat olennaisesti, ja 20 vuoden seurannassa eloonjäämisluku oli 30 päivän kuolleisuus poisluettuna 97 % (5).

Fallot'n tetralogia

Fallot'n tetralogia (TOF) on yleisin syanoottinen synnynnäinen sydänvika. Fallot'n tetralogiaa (TOF) sairastavista vain 14 % selvisi hengissä 15 vuotta ilman leikkausta (2). Vaikka omassa aineistossamme oli myös joitain pelkästään palliatiivisen leikkauksen (suntti) läpikäyneitä potilaita, oli eloonjäämisosuus 20 vuoden kuluttua leikkauksesta 85 % (Raissadati 2018). Leikkauksen jälkeen TOF-potilaita vaarantaa enimmäkseen krooninen keuhkovaltimoläpän vuoto ja vuodon seurauksena kehittyvä oikean kammion tilavuuskuormitus. Vuosina 1962–2007

Suomessa korjattiin leikkauksella yhteensä 600 TOF-potilasta ennen 15 vuoden ikää. Ylitalon ynnä muiden tutkimuksessa näiden potilaiden seuranta-aika oli keskimäärin 23 vuotta. Seuranta-aikalla 85 % potilaista oli elossa. Tässä aineistossa TOF:n ensisijainen korjaus ennusti pienempää kuolleisuutta ja uusinta-leikkauksen riskiä verrattuna kaksivaiheiseen korjaukseen. Toki vertailua häiritsee kaksivaiheista korjausta vaativan sairauden vaikeusaste: keuhkovaltimosuntin vaativat vain hankalat potilaat, jotka eivät pärjää leikkauksikään asti. Transannulaarisen oikean kammion ulosvirtausahtautaman korjaus lisää oletetusti uusinta-leikkauksriskiä, kuitenkin ilman vaikutusta myöhäiseen eloonjäämiseen tutkimuksessa mitatulla 20 vuoden seuranta-aikalla. Kahden viime vuosikymmenen aikana leikattujen potilaiden elinajanodote ensimmäisten vuosikymmenten aikana voi olla verrattavissa terveisiin ikätovereihin (6).

Yksikkammioisen sydänvian hoito edelleen haasteellista

Yksikkammioisissa sydänvianhoitoissa ennuste on muita vikoja huonompi. Ilman leikkausta suurin osa lapsista menehtyy. Pumpaavana systeemikkammiona voi toimia joko oikea tai vasen kammio. Pitkällä tähtäimellä yksikkammioisten sydänten verenkiertojen ennuste on lähes sama. Vasemman sydänpuoliskon vajaakehittyneisysoireyhtymä (HLHS) on hankala sydänvika, jossa systeemikkammiona toimii oikea kammio. Leikkaamattomana se johtaa vääjäämättä kuolemaan vastasyntyneisyyskaudella. HLHS:n leikkaustulosten kehitys kuvastaa koko lastensydänkirurgian edistymistä. Alkuun leikkaustulokset olivat masentavia, mutta 2000-luvun alusta lähtien potilaiden ennuste on parantunut olennaisesti. HLHS:n hoidoksi on kehitetty



kolmivaiheinen leikkausohjelma, joka tähtää yksikammiofysiologiaan. Ensimmäisessä vaiheessa sydän pumpppaa rinnan sekä systeemi- että keuhkovaltimokiertoon. Keuhkovaltimo saa tällöin veren suntin kautta (7). Toisessa vaiheessa yläonttolaskimo yhdistetään keuhkovaltimoon ja kolmannessa alaonttolaskimo keuhkovaltimoon. Palliaatioiden jälkeen kaikki vähähappinen veri menee laskimopaineella keuhkoverenkiertoon. Leikkaustulosten kehittyminen on kulkenut käsi kädessä varhaisen diagnostiikan ja tehohoidon kehittymisen kanssa. Omassa aineistossamme noin 60 % HLHS-lapsista saavutti aikuisuuden (1). Suurin osa kuolemista tapahtui ensimmäisten elinkuukausien aikana. Valitettavasti yksikammioiseen verenkiertoon liittyy leikkaustekniikoiden kehittymisestä huolimatta merkittävää myöhäismorbiditeettia, ja osa potilaista tarvitsee myöhemmin sydämensiirron.

Synnyynnäisen sydänvian ennuste on parantunut merkittävästi

ProCardio-rekisteriin on kerätty Suomessa suoritettujen sydänleikkaukset kuolintietoineen vuodesta 1953 lähtien. Leikkaustulokset ovat parantuneet merkittävästi vuosikymmenten saatossa. Leikkauskuolleisuuden laskuun vaikuttaa olennaisesti perioperatiivisen hoidon parantuminen sekä potilaiden leikkauskuntoisuuden muutokset. Ennustetta on parantanut olennaisesti varhaisempi leikkausikä, jonka ansiosta krooniset muutokset keuhkovaltimopuustossa eivät ole kehittyneet liian pitkälle. Näin ollen muun muassa välittömien keuhkoverenpainekohtausten riski on vähentynyt ja kroonisen keuhkoverenpainetaudin kehittymiseltä vältytään. Merkittävä edistysaskel on tapahtunut myös hengityskoneissa ja perfuusiotekniikoissa. Uusia lääkkeitä on saatu käyttöön erityisesti keuhkoverenpaineen hoitoon. Ensimmäiset fosfodiesterasit saapuivat kliiniseen käyttöön 1990-luvulla, milrinoni vuonna 1998 ja amrinone muutamaa vuotta aikaisemmin. Inhaloitava typpioksidi tuli vuonna 1993. Meidän klinikassamme 1990-luvun lopulla alkanut lasten sydänanestesiologin ympärivuorokautinen päilytys on parantanut postoperatiivista hoitoa. Yhdeksänkymmentäluvulla lisääntynyt leikkaustiheys myös paransi kirurgista tekniikkaa (4).

Oikean kammion korjauksissa on ryhdytty viime vuosina käyttämään biokäsiteltyjä kudoksia. Desellularisaatioprosessissa elinluovuttajan keuhkovaltimoläppä puhdistetaan soluista, jolloin jäljelle jää vain kudostriisi. Tämä vähentää erityisesti HLA2-tyypin antigeenien aiheuttamaa hidasta kudoshyljintää. Läppien keskimääräinen kestoikä on noin 15 vuotta, ja desellularisaation avulla läpän kestävyys uskotaan parantuvan olennaisesti. Helsingin lastenkliniikka on ollut tässä tekniikassa edelläkävijänä, ja oman biopankin desellularisoidut läpät ovat olleet meillä hyllytavarana kehityksen alusta saakka.

Lasten sydänvikojen pitkäaikaistulokset ovat hyvät. Hoidon laatu on kuitenkin parantunut vuosikymmenten kuluessa, ja on oletettavaa, että tulokset parantuvat edelleen. Vaikka sydänvian jälkeinen eloonjäämisenuste on hyvä ja yksinkertaisten vikojen korjauksen jälkeen erinomainen, myöhäissairastavuus on aikuisiällä usein verrokkiväestöä korkeampi. Joidenkin vikojen korjauksen jälkeen tarvitaan uusintaleikkauksia. Esimerkiksi Fallo't'n tetralogia leikkauksen jälkeen tarvitaan usein teini-iässä tai aikuisena oikean kammion ulosvirtauskanavan korjausta

ahtaautuneen tai vuotavan keuhkovaltimoläpän ja oikean kammion laajentumisen vuoksi (6). Myös rytmihäiriöt ja kammioiden dysfunktiot ovat leikatun sydänvian jälkeen kohtalaisen yleisiä, varsinkin monimutkaisissa sydänvioissa (7), mutta niitä tavataan aikuisiässä myös esimerkiksi ASD-potilailla, vaikka ennuste on muuten hyvä. Yksikammioiseen verenkiertoon liittyy usein merkittävä määrä erilaista myöhäissairastavuutta, ja tilanteen korjaamiseksi hoito voi olla sydämensiirto. Kaikki myöhäissairastavuus ei liity pelkästään sydämeen. Omassa aineistossamme entiset sydänlapset käyttävät Kelan korvattavia keuhkolääkkeitä merkittävästi samanikäisiä verrokkeja enemmän ja psyykkiset ongelmat ovat melko yleisiä (8).

Synnyynnäisen sydänvian jälkeen sepelvaltimotaudin riski on suurentunut

Kansainvälisissä aineistoissa potilailla, joilla on synnyynnäinen sydänvika, sepelvaltimotaudin esiintyvyys ja sen riskitekijöiden määrä ovat suurempia kuin verrokkiväestössä (9). Riski on merkittävästi suurentunut esimerkiksi aortan koarktatiassa ja vioissa, joissa on koskettu sepelvaltimoihin, esimerkiksi 'arterial switch'-leikkauksen jälkeen. Riski on verrokkiväestöä merkittävästi suurempi myös syanoottisen sydänvian korjauksen jälkeen, kuten potilailla, joilla on lapsuudessa korjattu Fallo't'n tetralogia. Tämä saattaa liittyä jo lapsuudessa epäsuotuisasti kehittyviin elintapoihin tai leikkauksen aikaiseen sydänlihaksen suojaukseen tai mahdolliseen intimavaurioon. Myöhäissairastavuudesta johtuen sydänleikatut nuoret ja aikuiset tarvitsevat säännöllistä jatkoseurantaa, ei pelkästään synnyynnäisen sydänvian vaan myös suurentuneen sepelvaltimotautiriskin vuoksi. ■

Tommi Pätilä

*LT, dosentti, lasten sydän- ja elinsiirtokirurgian erikoislääkäri
Uusi lastensairaala, Helsinki*

Eero Jokinen

*Professori, ylilääkäri
Uusi lastensairaala, Helsinki*

Viitteet

1. Raissadati A, Nieminen H, Jokinen E, ym. Progress in Late Results Among Pediatric Cardiac Surgery Patients. A Population-Based 6-Decade Study With 98% Follow-Up. *Circulation*. 2015;131:347–353.
2. Samánek M. Children with congenital heart disease: probability of natural survival. *Pediatr Cardiol*. 1992 Jul;13(3):152-8. doi: 10.1007/BF00793947. PMID: 1603715.
3. Heiberg J, Ringgaard S, Schmidt MR, ym. Structural and functional alterations of the right ventricle are common in adults operated for ventricular septal defect as toddlers. *European Heart Journal - Cardiovascular Imaging*. 2015;15(5):483–489.
4. Airaksinen R, Mattila I, Jokinen E, ym., Complete Atrioventricular Septal Defect – Evolution of Results in a Single Center during 50 years. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2019. doi: <https://doi.org/10.1016/j.athoracsur.2019.01.020>.

5. Raissadati A, Nieminen H, Sairanen H, ym. Outcomes after the Mustard, Senning and arterial switch operation for treatment of transposition of the great arteries in Finland: a nationwide 4-decade perspective. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2017 Sep 1;52(3):573-580.
6. Ylitalo P, Nieminen H, Pitkänen OM, ym. Need of transannular patch in tetralogy of Fallot surgery carries a higher risk of reoperation but has no impact on late survival: results of Fallot repair in Finland. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2015 Jul;48(1):91-7. doi: 10.1093/ejcts/ezu401. Epub 2014 Oct 17. PMID: 25326015.
7. Ruotsalainen H, Pihkala J, Salminen J, ym. Initial shunt type at the Norwood operation impacts myocardial function in hypoplastic left heart syndrome†, *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*, Volume 52, Issue 2, August 2017:52(2). 234–240.
8. Raissadati A, Haukka J, Pätälä T, ym. Prescription medication use after congenital heart surgery. *Cardiol Young.* 2022 Jan 6:1-8. doi: 10.1017/S1047951121005060. Epub ahead of print. PMID: 34986916.
9. Jokinen E. Coronary artery disease in patients with congenital heart defects. *J Intern Med.* 2020 Oct;288(4):383-389

Sidonnaisuudet:

- Tommi Pätälä: ei sidonnaisuuksia.
- Eero Jokinen: ei sidonnaisuuksia.

Mainos



Geenien ja ympäristötekijöiden merkitys ilman oireyhtymää esiintyvien synnynnäisten sydänvikojen etiologiassa

Emmi Helle, dosentti, LT, lastentautien erikoislääkäri, lastenkardiologi, Kantasolujen ja metabolian tutkimusohjelma, Uusi lastensairaala, Helsingin yliopisto

Tiina Ojala, dosentti, LT, lastentautien erikoislääkäri, lastenkardiologi, Uusi lastensairaala, Hyks Kuvantaminen, Helsingin yliopisto

Tiivistelmä

Synnynnäinen sydänvika voi esiintyä yksittäisenä vikana tai osana oireyhtymää. Yksittäin esiintyessään synnynnäisten sydänvikojen etiologia on monimutkainen, niiden syntyyn vaikuttavat sekä perintö- että ympäristötekijät. Mendelistisesti periytyviä vikoja tavataan harvoin, ja suvuittain esiintyviä vikoja leimaa vaihteleva ilmiasu ja alentunut läpäisevyys. Perintötekijöiden lisäksi ympäristötekijät, kuten odottavan äidin sokeritasapainon häiriöt, odottavan äidin lihavuus, äidin lääkitykset ja tietyt varhaisraskaudessa sairastetut infektiot, ovat jälkeläisen sydänvikojen riskitekijöitä.

Geneettiset tutkimusmenetelmät ovat kehittyneet viime vuosina huikkealla vauhdilla. Ensimmäinen ihmisgenomin sekvensointi valmistui vuonna 2001 yli kymmenen vuoden työn tuloksena, arviolta 3 miljardin dollarin hintalapulla. Tammikuussa 2022 New England Journal of Medicine -lehdessä julkaistussa artikkelissa kalifornialaistutkijat olivat optimoineet sekvensointimenetelmiä siten, että saivat potilaan koko genomin sekvensoitua viidessä tunnissa ja kahdessa minuutissa ja diagnoosiin päästiin seitsemässä tunnissa ja 18 minuutissa (1). Saavutus pääsi Guinnessin ennätysten kirjaan.

Sekvensointimenetelmien huiman kehityskulun hyödyt ovat kuitenkin rajallisia, kun tutkitaan monimutkaisesti periytyviä tauteja, kuten ilman oireyhtymää esiintyviä sydämen rakennevikoja. Sydämen rakennevioista noin 80 % esiintyy ilman liitännäisvikoja tai oireyhtymää, ja tiedetään, että sekä perintötekijät että ympäristötekijät, kuten äidin raskaudenaikaiset infektiot, tietyt lääkkeet ja äidin sokeriaineenvaihdunnan häiriöt, altistavat niiden kehittymiselle.

Yksittäin esiintyvien synnynnäisten sydänvikojen periytyvyys

Sydämen rakennevikojen genetiikka on monimuotoista. Mendelistisesti periytyviä sydänvikoja tavataan vain harvoin. Kirjallisuudessa on raportoitu esimerkiksi NKX2-5-geenivarianttien liittyvän suvuittain ilmeneviin eteisväliseinäaukkovikoihin (ASD) (2), ja GATA4-variantteja on löydetty suvuista, joissa esiintyy kammioväliseinäaukkoja (VSD) (3). Suvuittain esiintyville rakennevioille on kuitenkin useimmiten tyypillistä heikentynyt läpäisevyys ja ilmiasun vaihtelevuus. On mahdollista, että potilas on perinyt molemmilta vanhemmiltaan useampia sydänvialle altistavia geenivariantteja, jotka eivät yksinään riitä aiheuttamaan vikaa mutta jotka yhdessä johtavat sairauden kehittymiseen. Toisaalta ympäristöön liittyvät riskitekijät saattavat vaikuttaa vian kehittymiseen sellaisilla yksilöillä, joilla on geneettisiä riskivariantteja.

Mikäli toisella vanhemmista on synnynnäinen sydänvika, periytymisriski jälkeläiselle on 5–10 %, ja samaan geenivarianttiin voi liittyä erilainen sydänvika eri perheissä tai jopa perheen sisällä (4,5). Jostain syystä sydänvialt periytyvät selvästi useammin äidiltä kuin isältä (taulukko 1). Tutkimusten mukaan periytymisriski vaihtelee myös sydänvian tyyppin mukaan. Suurin periytymisriski on heterotaksiaan eli elinten poikkeavaan sijaintiin liittyvissä sydänvioissa, oikean ulosvirtauskanavan vioissa (RVOTO), vasemman ulosvirtauskanavan vioissa (LVOTO) ja konotrunkaali- eli valtasuonten ulosvirtausalueen vioissa (4).

De novo variantit synnynnäisten sydänvikojen taustalla

De novo -variantit aiheuttavat todennäköisesti merkittävän osan synnynnäisistä sydänvioista. Esimerkiksi NOTCH1-geenin heterotsygoottiset loss of function -variantit (LOF-variantit) on yhdistetty LVOTO-vikoihin, erityisesti sen vaikeampiin muotoihin, kuten hypoplastisen vasemman kammion oireyhtymään (HLHS), mutta myös sydämen oikean puolen vikoihin (6). Hiljattain on tunnistettu myös VEGF-signalointireitin, kuten KDR- ja FLT4-geenien, LOF-variantteja erityisesti Fallot'n tetralogian taustalta (7). Tällaisia variantteja on löytynyt noin 10–15 prosentilta tutkimuskohorttien potilaista. Omassa suomalaistutkimuksessamme NOTCH1:n LOF-variantti löytyi kuudelta prosentilta tutkituista HLHS-potilaista (8).

TAULUKKO 1. Yksittäin esiintyviin synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvä toistumisriski (muokattu julkaisusta (5) ja julkaistu aiemmin Sydänäänessä (nro 01:2021).

Sydän- vika	Vika isällä (%)	Vika äidillä (%)	Vika yhdellä sisaruksella (%)	Vika kahdella sisaruksella (%)
ASD	1,5–3,5	4–6	2,5–3	8
AVSD	1–4,5	11,5–14	3–4	10
VSD	2–3,5	6–10	3	10
AS	3–4	8–18	2	6
PVS	2–3,5	4–6,5	2	6
TOF	1,5	2–2,5	2,5–3	8
CoA	2–3	4–6,5	2	6
PDA	2–2,5	3,5–4	3	10
HLHS	21		2–9*	6
TGA	2		1,5	5
EA	ER	6	1	3
TrA	ER	ER	1	3
TA	ER	ER	1	3
PA	ER	ER	1	3

AS = aorttastenoozi; ASD = eteisväliseinän aukko; AVSD = eteis-kammioväliseinän aukko; CoA = aortan koarktaatio; EA = Ebsteinin anomalia; ER = ei raportoitu/riittämätön data; HLHS = vasemman kammion vajakehitysoireyhtymä; PA = keuhkovaltimoaatresia; PDA = avoin valtimotiehyt; PVS = keuhkovaltimoläppäahtauma; TA = trikuspidaaliatresia; TGA = suurten suonten transpositio; TOF = Fallot'n tetralogia; TrA = yhteinen valtimorunko; VSD = kammioväliseinän aukko. *HLHS: toistumisriski 8 %, mikä tahansa sydänvika: toistumisriski 22 %.

Genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset

Viime vuosina satoja tuhansia yksilöitä käsittävät biopankki-hankkeet ovat tuoneet genominlaajuiset assosiaatiotutkimukset (*genome-wide association studies*, GWAS) osaksi monitekijäisten ja suhteellisten harvinaisten sairauksien genetiikan tutkimusta. GWAS-tutkimus perustuu oletukseen, että tautien yleiset alttiusalleelit ovat levinneet varhain historiassa ja vaikuttavat sairauksiriskeihin eri väestöissä. Koska tutkittavien varianttien määrä on suuri (sadoista tuhansista miljooniin) ja varianttien aiheuttama riski suhteellisen pieni, tarvitaan hyvin suuria tutkimusaineistoja. Synnynnäisistä sydänvicioista on ilmestynyt muutamia GWAS-tutkimuksia, joissa on löytynyt mm. suurten suonten transpositiolle (TGA), RVOTO:lle, LVOTO:lle ja eteis- ja kammioväliseinäaukulle altistavia variantteja (9). Koska GWAS-variantteihin liittyvä riski on yleensä pieni, tutkimuslöydösten merkitys kliinisessä diagnostiikassa on vähäinen ja ne auttavat lähinnä sydänvikojen patofysiologisten syntymekanismien ymmärtämisessä sekä uusien aiheuttajageenien tunnistamisessa.

Geenitutkimusten roolia yksittäin esiintyvien ja oireyhtymien ohella todettujen synnynnäisten sydänvikojen kliinisessä hoidossa on käsitelty hiljattain Sydänäänän julkaisussa 2021 (10).

Äidin terveys ja lapsen sydänvika

Äidin sairastama diabetes on yksi merkittävimmistä jälkeläisen synnynnäisen sydänvian ympäristöriskitekijöistä. Riskin on todettu liittyvän tyypin I ja tyypin II diabetekseen, mutta myös niihin raskauksiin, joissa äidille kehittyy gestatiidiabetes (11,12). Äidin diabeteksen on todettu lisäävän erityisesti konotrunkaalivikojen ja lateraaliteettivikojen kehittymisen riskiä (13,14). Vaikka diabeetikon hyväkään hoitotasapaino ei poista epämuodostumariskiä kokonaan, on viitettä siitä, että raskautta suunnittelevan diabeetikkoäidin raskautta edeltävä hoitokontakti ja ohjeistus parantaa diabeteksen hoitotasapainoa ensimmäisen raskauskolmanneksen aikana ja vähentää jälkeläisen epämuodostumariskiä (15). Muista sairauksista äidin hypertensio ja preklampsia sekä äidin taustatekijöistä korkea ikä saattavat lisätä jälkeläisen sydänvian riskiä.

Äidin ylipaino ja lihavuus lisäävät jälkeläisen synnynnäisen sydänvian riskiä, ja riski on sitä korkeampi mitä merkittävämmästä lihavuudesta on kyse. Laajassa ruotsalaistutkimuksessa todettiin lisääntyneen riskin liittyvän erityisesti TGA:han, aortankaaren kehityspoikkeamiin, ASD-vikoihin ja avoimeen valtimotiehyeseen (PDA), ja samassa tutkimuksessa vaikea obesiteetti kaksinkertaisti lapsen riskin saada aortankaaren kehityspoikkeaman tai TGA:n normaalipainoiseen äidin lapseen verrattuna (16).

Äidin diabeteksen ja lihavuuden aiheuttaman teratogeenisen riskin mekanismit eivät ole tiedossa, mutta molempien taustalla on todennäköisesti ainakin osittain samantyyppisiä patofysiologisia mekanismeja. Diabetekseen ja obesiteettiin liittyy lisääntynyt subkliininen tulehdus ja endoteelin oksidatiivinen stressi (17). Myös odottavan äidin yksipuolinen ruokavalio ja erityisesti foolihapon puute on liitetty jälkeläisen sydänvikariskiä, ja yhdessä nämä tekijät aiheuttavat korkeamman riskin kuin kumpikaan yksinään. On myös viitettä siitä, että obeesien raskaana olevien vaste foolihappolisälle ei ole yhtä suuri kuin normaalipainoisten äitien jälkeläisten epämuodostumien ehkäisemisessä (18). Tiedetään myös, että lihavuus liittyy huonompaan ravitsemuksellisten ohjeiden noudattamiseen, mihin tulisi kiinnittää neuvolassa erityistä huomiota.

Äidin lääkitysten ja alkuraskaudessa sairastettujen infektioiden merkitys sydänvikojen riskitekijöinä

Paitsi äidin krooniset sairaudet myös äidin alkuraskauden lääkitykset saattavat vaikuttaa sikiön sydämen kehitykseen. Äidin raskaudenaikaisesta lääkityksestä talidomidi, NSAID-lääkkeet, erityisesti ibuprofeini, ja mahdollisesti epilepsialääkkeet saattavat raskauden alkuvaiheessa käytettynä lisätä jälkeläisen sydänvikariskiä (19). Äidin raskaudenaikainen verenpainelääkitys lääkkeestä riippumatta on yhdistetty tiettyihin rakennevikoihin (aortan koarktaatio, pulmonaalistenoosi, perimembranoottinen VSD ja ASD), mutta tutkimuksessa ei pystytty poissulkemaan sitä, että itse hypertensio lääkityksen sijaan olisi riskin aiheuttaja (20). Toistaiseksi metyyliidopa on ainoa verenpainelääke, josta on tehty adekvaatti vastesyntyneiden seurantatutkimus (5,5 vuoden kestoisena, näytönaste 1B), mutta se ei ole Suomessa käytössä, kun taas Suomessa käytössä oleva labetalolin näytönaste on 1C. Litium tai kortikosteroidit eivät todennäköisesti lisää sydämen rakennevikariskiä (19). Äidin raskaudenaikaisesta tupakoinnista ja alkoholinkäytöstä on ristiriitaista tietoa; sen sijaan runsaskaan kofeiinin käyttö ei ilmeisesti lisää jälkeläisen



sydänvian riskiä (21). Myös varhaisraskaudessa sairastetut infektiot, erityisesti vihurirokko ja sytomegalovirusinfektio mutta myös influenssa, on liitetty jälkeläisen sydänvikariskiin (19).

Lopuksi

Synnynnäisiä sydänvikoja esiintyy 1-2%:lla väestöstä ja ne ovat vastasyntyneiden yleisimpiä rakennepoikkeamia. Ne aiheuttavat merkittävää fyysistä ja henkistä kuormaa potilaalle sekä hänen lähipiirilleen, ja vikojen hoidon ja seurannan kustannukset ovat huomattavat. Ilman oireyhtymää esiintyvien sydänvikojen genetiikkaa tunnetaan vielä huonosti, vaikka osa vioista on selvästi periytyviä. Näin ollen geenitesteillä on toistaiseksi vähäinen rooli yksittäin esiintyvien vikojen diagnostiikassa ja hoidossa. Sen sijaan äidin raskaudenaikaiseen terveyteen liittyvien sydänvikojen riskitekijöiden tunnistaminen on tärkeää, ja niihin liittyvä elintapaohjeistus ja hoidon optimointi olisi huomioitava jo ennen raskauden alkua. ■

Emmi Helle

*Dosentti, LT, lastentautien erikoislääkäri, lastenkardiologi,
Kantasolujen ja metabolian tutkimusohjelma
Uusi lastensairaala, Helsingin yliopisto*

Tiina Ojala

*Dosentti, LT, lastentautien erikoislääkäri, lastenkardiologi,
Uusi lastensairaala, Hyks Kuvantaminen
Helsingin yliopisto*

Viitteet

1. Gorzynski JE, Goenka SD, Shafin K, ym. Ultrarapid Nanopore Genome Sequencing in a Critical Care Setting. *N Engl J Med.* 2022;386(7):700–2.
2. Elliott DA, Kirk EP, Yeoh T, ym. Cardiac homeobox gene NKX2-5 mutations and congenital heart disease: associations with atrial septal defect and hypoplastic left heart syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2003;41(11):2072–6.
3. Wang J, Fang M, Liu X-Y, ym. A novel GATA4 mutation responsible for congenital ventricular septal defects. *Int J Mol Med.* 2011;28(4):557–64.
4. Oyen N, Poulsen G, Wohlfahrt J, ym. Recurrence of discordant congenital heart defects in families. *Circ Cardiovasc Genet.* 2010;3(2):122–8.
5. Cowan JR, Ware SM. Genetics and genetic testing in congenital heart disease. *Clin Perinatol.* 2015;42(2):373–93.
6. Parker LE, Landstrom AP. Genetic Etiology of Left-Sided Obstructive Heart Lesions: A Story in Development. *J Am Heart Assoc.* 2021;10(2):e019006.
7. Reuter MS, Jobling R, Chaturvedi RR, ym. Haploinsufficiency of vascular endothelial growth factor related signaling genes is associated with tetralogy of Fallot. *Genet Med.* 2019;21(4):1001–7.
8. Helle E, Córdova-Palomera A, Ojala T, ym. Loss of function, missense, and intronic variants in NOTCH1 confer different risks for left ventricular outflow tract obstructive heart defects in two European cohorts. *Genet Epidemiol.* 2019;43(2):215–26.
9. Broberg M, Hästbacka J, Helle E. From Stem Cells to Populations-Using hiPSC, Next-Generation Sequencing, and GWAS to Explore the Genetic and Molecular Mechanisms of Congenital Heart Defects. *Genes.* 2021;12(6). Available from: <http://dx.doi.org/10.3390/genes12060921>
10. Helle E, Ojala T. Sydämen synnynnäiset rakenneviat - genetiikan merkitys diagnostiikassa ja hoidossa. *Sydänääni.* 2021; 32(1), 54-58.
11. Leirgul E, Brodwall K, Greve G, ym. Maternal Diabetes, Birth Weight, and Neonatal Risk of Congenital Heart Defects in Norway, 1994–2009. *Obstetrics & Gynecology.* 2016;128:1116–25.
12. Liu S, Joseph KS, Lisonkova S, ym. Association Between Maternal Chronic Conditions and Congenital Heart Defects. *Circulation.* 2013;128:583–9.
13. Hoang TT, Marengo LK, Mitchell LE, ym. Original Findings and Updated Meta-Analysis for the Association Between Maternal Diabetes and Risk for Congenital Heart Disease Phenotypes. *American Journal of Epidemiology.* 2017;186: 118–28.
14. Øyen N, Diaz LJ, Leirgul E, ym. Prepregnancy Diabetes and Offspring Risk of Congenital Heart Disease: A Nationwide Cohort Study. *Circulation.* 2016;133(23):2243–53.
15. Wahabi HA, Alzeidan RA, Esmaeil SA. Pre-pregnancy care for women with pre-gestational diabetes mellitus: a systematic review and meta-analysis. *BMC Public Health.* 2012;12.
16. Persson M, Razaz N, Edstedt Bonamy A-K, ym. Maternal Overweight and Obesity and Risk of Congenital Heart Defects. *J Am Coll Cardiol.* 2019;73(1):44–53.
17. Jarvie E, Hauguel-de-Mouzon S, Nelson SM, ym. Lipotoxicity in obese pregnancy and its potential role in adverse pregnancy outcome and obesity in the offspring. *Clin Sci.* 2010;119(3):123–9.
18. Mojtabei R. Body mass index and serum folate in childbearing age women. *Eur J Epidemiol.* 2004;19(11):1029–36.
19. Jenkins KJ, Correa A, Feinstein JA, ym. Noninherited risk factors and congenital cardiovascular defects: current knowledge: a scientific statement from the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young: endorsed by the American Academy of Pediatrics. *Circulation.* 2007;115(23):2995–3014.
20. Fisher SC, Van Zutphen AR, Werler MM, ym. Maternal Antihypertensive Medication Use and Congenital Heart Defects: Updated Results From the National Birth Defects Prevention Study. *Hypertension.* 2017;69(5):798–805.
21. Olsen J, Overvad K, Frische G. Coffee consumption, birthweight, and reproductive failures. *Epidemiology.* 1991;2(5):370–4.

Sidonnaisuudet:

- Emmi Helle: ei sidonnaisuuksia.
- Tiina Helle: ei sidonnaisuuksia.

Oikea kammio systeemikammiona – miten hoidan vajaatoimintaa

Juha Sinisalo, professori, kardiologian erikoislääkäri, HUS Sydän- ja keuhkokeskus, Helsingin yliopisto

Heikki Ukkonen, dosentti, ylilääkäri, toimialuejohtaja, Tyks Sydänkeskus

Tiivistelmä

Valtasuonten transpositio eri muodoissaan tai vasemman kammion vajaakehitys saattaa johtaa tilanteeseen, jossa morfologinen oikea kammio pumppaa verta valtimopuolelle. Sydämen oikea kammio joutuu tällöin painekuormitukseen ja poikkeukselliseen rasitukseen. Geometriasta ja ohuemmasta lihasrakenteesta johtuen oikeaan kammioon kehittyvä vajaatoiminta normaalia helpommin. Oikean kammion toimiessa systeemikammiona vajaatoiminta kehittyy 45 ikävuoteen mennessä 25–67%:lle potilaista. Oikean kammion vajaatoiminnan hoitoa on tutkittu sokkoutetussa asetelmassa hyvin vähän. Hyvälaatuisia tutkimuksia ei ole tehty oikeastaan yhtään. Diureettien tiedetään helpottavan oireita. ACE-estäjiä ja ATR-salpaajia käytetään vajaatoiminnan hoidossa nykyisin jo säännöllisesti, ja spironolaktonin, SGLT2-estäjien sekä sakubitriili-valsartaanin käyttö on yleistymässä, vaikka kaikilta näiltä lääkkeitä puuttuu näyttö. Nyt olisi optimaalinen aika tehdä asiaan liittyvä saattunaistettu lääketutkimus.

Johdanto

Oikea kammio toimii systeemikammiona synnynnäisissä sydänvivoissa, joissa täydellinen anatominen korjaus ei ole ollut mahdollista. Tällaisia vikoja ovat esimerkiksi synnynnäisesti korjautunut valtasuonten transpositio (*congenitally corrected TGA*, ccTGA), jossa verenkierto kulkee oikealla tavalla valtimo- ja keuhkoverenkiertoissa mutta systeemikammiona toimii morfologinen oikea kammio (1). Vian täydellinen korjaus vaatisi sekä eteistason että valtasuonten vaihtoleikkauksen, jota tehdään lapsuusiässä mahdollisuuksien mukaan. Sen sijaan aikuisiässä vian täydellinen korjaus ei ole enää mahdollinen ja tällöin potilaan oikea kammio jää systeemikammioiksi.

Viime vuosisadalla (1970–1980) valtasuonten transpositio (TGA) korjattiin muuttamalla verenvirtausta eteistasolla, Senningin tai Mustardin mukaisella korjaustekniikalla. Oikea kammio jäi systeemikammioiksi. Kirurgian tekninen kehitys ei vielä silloin mahdollistanut valtimonvaihtoleikkausta, ja siksi tätä korjaustekniikkaa käytettiin pienillä lapsilla. Näitä potilaita on Suomessa elossa noin 150.

Tilanteessa, jossa molemmat eteiskammio-*läpät* avautuvat oikeaan kammioon (*double inlet right ventricle*, DIRV), joudutaan tyytymään yksikammioratkaisuun, jolloin potilaan ainoana ja systeemikammiona on palliatiivisen leikkaussarjan (*total cavopulmonary connection*, TCPC) jälkeen oikea kammio.

Vajaakehittyneessä vasemmassa kammiossa (HLHS), vasen kammio on niin pieni, että korjausleikkausta, jossa molemmat kammiot voitaisiin saada toimiviksi ei ole. Tällöin joudutaan tyytymään yksikammioratkaisuun, jolloin palliatiivisen (*total cavopulmonary connection*, TCPC) leikkaussarjan jälkeen potilaan ainoana ja systeemikammiona on oikea kammio.

Suomessa on arviolta 250 aikuispotilasta ja 70 lapsipotilasta, joilla oikea kammio toimii systeemikammiona. Heillä on suuri systeemikammion vajaatoiminnan kehittymisen riski. Yli 20 % Mustard/Senning-potilaista kuolee vajaatoimintaan, ja huomattavalle osalle elossa olevista kehittyy lievä tai keskivaikea vajaatoiminta (1). Yli 45-vuotiaista ccTGA-potilaista 65 %:lla on oireinen vajaatoiminta. HLHS-potilaista noin 60 % saavuttaa aikuisiän. Osalle heistä kehittyy myöhemmin vajaatoiminta, mutta pitkäaikaisseurantatuloksia ei vielä ole saatavilla.

Vajaatoiminnan kehittymisen syyt

Oikeaan kammioon kehittyvä sydämen vajaatoiminta helpommin kuin vasempaan kammioon. Syyt tähän ovat moninaiset. Lihasrakenne oikeassa kammiossa on erilainen kuin vasemmassa. Oikeassa kammiossa on kaksi lihaskerrosta, kun taas vasemmassa niitä on kolme. Oikea kammio on siis jo rakenteeltaan heikompi. Myös sen geometria ja supistumistoiminta poikkeavat vasemmasta kammioista. Oikea kammio on tarkoitettu pumppaamaan matalampaa painetta vastaan kuin vasen. Jatkuva painekuorma aiheuttaa oikean kammion hypertrofoitumisen ja geometrian muuttumisen, jolloin oikea kammio painaa septumia vasemmalle muuttaen samalla myös vasemman kammion pumppaustoimintaa ja rakennetta. Geometrian muuttuminen vaikuttaa myös trikuspidaaliläpän toimintaan: se alkaa silloin helpommin vuotaa. Sepelvaltimotkin eroavat näissä kahdessa kammiossa: perfuusio on oikealla vasenta kammiota huonompi. Myös johtumisjärjestelmä suosii vasenta kammiota systeemikammioitoiminnassa.

Vajaatoiminnan edetessä oikean kammion supistumisvireys alenee, ja tapahtuu edellä mainitut muutokset: kammio laajenee ja eteis-kammio-*läppä* (trikuspidaaliläppä) alkaa vuotaa. Funktionaalinen AV-läpän vuoto johtaa lisääntyneeseen pumppaus-tarpeeseen, ja se nopeuttaa vajaatoiminnan kehittymistä.

Tutkimusten perusteella oikean kammion vajaatoimintaan liittyy seerumin noradrenaliini- ja adrenaliinipitoisuuksien suureneminen ja systeemikammiona toimivan oikean kammion lisääntynyt fibroosiaste. Fibroosin lisääntyminen korreloi myös kammion dysfunktion sekä kliinisiin tapahtumiin, kuten ryt-



mihäiriöihin ja pyörtymisiin. Ottaen huomioon neurohormonitasojen ja fibroosin lisääntymisen tuntuisi todennäköiseltä, että samat hoidot, joita käytetään vasemman kammion vaja-toiminnan hoidossa, toimisivat myös oikean kammion ollessa systeemikammiona. Toisin sanoen reniini-angiotensiini-aldosteroni-järjestelmän ja sympaattisen hermoston toiminnan hillitseminen tuntuisi loogiselta lähtökohdalta oikean kammion vaja-toiminnan hoitoon (2).

Vajaatoiminnan hoitotutkimukset

Koska potilaita, joilla oikea kammiio toimii systeemikammiona, on vähän, riittävän suuria sokkoutettuja tutkimuksia ei ole voitu tehdä. Seuraavassa luetellaan kirjallisuudesta löytyvät tutkimukset.

ACE-estäjät, AT-reseptorisalpaajat ja eplerenoni

Suurin satunnaistettu, plasebokontrolloitu tutkimus (RCT) käsitti 88 TGA-potilasta. Kolmen vuoden valsartaanihoito ei vaikuttanut oikean kammion (systeemikammio) ejektiofraktioon, mittoihin, rasisuskokeessa mitattuun hapenottookykyyn (peak-VO₂) tai maksimikuormaan eikä muihinkaan päätemuuttujiin (rytmihäiriöt, sairaalahoido ja kuolleisuus) (4).

Seuraavaksi suurimmassa RCT:ssä 29 potilasta oli satunnaistettu saamaan losartaania tai plaseboa, ja seuranta-aika oli neljä kuukautta. Ryhmien välillä ei havaittu eroja hapenottokyvyssä (VO₂max), suorituskyvyssä tai proBNP:ssä (5).

Therrien (viitenro) tutkimuksessa satunnaistettiin 17 potilasta saamaan ramipriiliä tai plaseboa. Vuoden seurannassa ei havaittu suotuisaa vaikutusta oikean kammion (systeemikammio) ejektiofraktioon tai uudelleenmuovautumiseen.

Hechterin (6) tutkimuksessa arvioitiin takautuvasti neljälletoista Mustardin leikkauksella hoidettua potilasta, joille oli aloitettu ACE-estäjä. MRI-tutkimus tehtiin keskimäärin 18 kuukauden kuluttua ja kardiopulmonaalinen rasisuskoe keskimäärin 24 kuukauden kuluttua lääkityksen aloituksesta. Mitatuissa muutujissa ei havaittu tilastollisesti merkitseviä eroja, mutta yksilölliset vasteet vaihtelivat.

Tutarel (7) puolestaan aloitti neljälletoista, lapsuudessa Mustardin leikkauksella hoidetulle potilaalle (oirekuva NYHA2) enalapriili-lääkityksen ja arvioi vastetta keskimäärin 13 kuukauden hoidon jälkeen. NYHA-luokka, maksiminen hapenotto-kyky tai ultraäänellä mitattu systeemikammion toiminta ei kohentunut, mutta proBNP laski merkitsevästi.

Evedes-tutkimuksessa (8) 26 potilasta satunnaistettiin saamaan eplerenonia tai plaseboa. Vuoden hoidon jälkeen systeemisen oikean kammion massassa tai toiminnassa ei havaittu selvää kohenemista magneettikuvaksella. Biomerkkiaineissa havaittujen suotuisien muutosten perusteella voidaan olettaa, että eplerenoni estää sydänlihaksen fibroosia myös tässä potilasryhmässä. Fibrosoitumista ei kuitenkaan suoranaisesti mitattu tässä tutkimuksessa.

Beetasalpaajat

Doughanin (9) takautuvassa analyysissä arvioitiin 31 beetasalpaajaa käyttänyttä potilasta (metoprololi tai karvediloli), ja neljän kuukauden hoidon havaittiin parantavan NYHA-luokkaa erityisesti vaikeaoireisilla. Suurin suhteellinen hyöty havaittiin potilailla, jotka olivat aluksi NYHA III -luokassa. Beetasalpaajaryhmässä oikean kammion ejektiofraktio tai loppudiasistolinen pinta-ala ei muuttunut merkitsevästi, mutta verrokkiryhmässä loppudiasistolinen pinta-ala kasvoi. Tämän perusteella voidaan olettaa, että beetasalpaajahoidolla olisi suotuisa vaikutus kammion uudelleenmuovautumiseen.

Sakubitrili-valsartaani

Sakubitrili-valsartaanin on osoitettu vähentävän päätetapahtumia vasemman kammion vajaatoiminnassa. Oikean kammion vajaatoiminnasta sokkoutettuja tutkimuksia ei ole tehty. Avoimessa 20 potilaan seurantatutkimuksessa (10) sakubitrili-valsartaanilla näytti olevan suotuisia vaikutuksia, kun se vaihdettiin ACE-estäjän tai AT-reseptorisalpaajan tilalle. Potilaita seurattiin kuusi kuukautta, ja systeemikammion supistuvuus (*global longitudinal strain*), kuuden minuutin kävelytestin tulos (+ 36 m) sekä elämänlaatua mittaavat muuttujat kohenivat. Tutkimuksesta on huomioitava, että potilaat toimivat omina verrokkeinaan eikä plaseboryhmää ollut.

Toisessa, retrospektiivisessä analyysissä (11) 12 potilaan ryhmässä ei havaittu edullista muutosta systeemikammion toiminnassa tai potilaiden suorituskyvyssä sakubitrili-valsartaanihoitoon liittyen.

SGLT2-inhibiittorit

SGLT2-estäjillä on todettu olevan suotuisa vaikutus sydämen vasemman kammion vajaatoimintaa sairastavilla potilailla. Vajaatoiminnan paranemisen tarkka mekanismi ei ole vielä tiedossa. On epäselvää, auttavatko SGLT2-inhibiittorit myös systeemikammiona toimivan oikean kammion vajaatoiminnassa. Satunnaistettuja tutkimuksia asiasta ei ole tehty.

Kliininen käytäntö

Vuotavan AV-läpän korjaus

Systeemisen AV-läpän (trikuspidaaliläpän) vuodon **kirurgisesta korjauksesta** todetaan Euroopan kardiologisen seuran (ESC) suosituksessa, että läpän korjaus on suositeltavaa (luokka 1), jos potilaalla on läpässä vaikea ja oireinen vuoto ja oikean kammion toiminta on enintään lievästi alentunut (EF > 40 %) (12). Suositus on luokkaa 2a, jos potilas on oireeton. ESC antaa lisäksi 2b-luokan suosituksen trikuspidaaliläpän vaihtoon tai korjaukseen oireisilla potilailla, joilla on vaikea läpän vuoto ja oikean kammion funktio on heikentynyt enemmän kuin lievästi (EF ≤ 40 %). Amerikan kardiologinen seura (AHA) ei anna vastaavasti mitään suositusta.

Kirjallisuudessa on muutamia tapausselostuksia systeemi-kammiona toimivan oikean kammion AV-läpän vuodon hoidosta TriClipillä. Kyseessä on TriClipin *off label* -käyttö. Periaatteessa tilanne vastaa MitraClipin asennusta siinä, että toimenpidettä varten joudutaan tekemään transseptaalipunktio, mutta trikuspidaaliläpän kolmi- tai useampipurjeisuus muodostaa oman

haasteensa. Teoriassa trikuspidaaliläpän klipsauksella voidaan saavuttaa merkittävän vuodon hillitseminen tilanteessa, jossa kirurginen hoito ei ole mahdollista. Hoito voi siis parantaa potilaan oireita tai toimia jopa siltana sydämensiirtoon.

Tahdistinhoito vajaatoiminnassa

Synkronoivaa tahdistinhoitoa (CRT:tä) tulisi harkita systeemikammiona toimivan oikean kammion dysfunktiopotilaille, joilla on NYHA \geq II -luokan vajaatoiminta ja RBBB. Pienet CRT-sarjat osoittavat, että se parantaa oikean ja vasemman kammion toimintaa mutta ei vaikuta trikuspidaaliläpän toimintaan. CRT-johdot voidaan asentaa laskimoteitse, epikardiaalisesti tai molempiin.

Suurin tähän mennessä tehty CRT-monikeskustutkimus systeemikammiona toimivan oikean kammion vajaatoiminnasta käsitti 17 potilasta. Kolmellatoista potilaalla oli ccTGA ja neljällä TGA, joka oli korjattu Mustardin tai Senningin tapaan. QRS kaventui tutkimuksessa merkittävästi ja oikean kammion ejektiofraktio parani. Kliininen vajaatoiminta-oireiden paraneminen havaittiin 13 potilaalla. CRT:n asentamisen ongelma on usein sepellaskimoiden anatomia. Sepellaskimot ovat yleensä suuremmat vasemman kammion puolella, jolloin oikean kammion alueelta ei välttämättä löydy riittävän isoa tai sopivaan kohtaan suuntautuvaa laskimoa, jonka kautta CRT voitaisiin asentaa.

Eteiskorjattuun suurten suonten transpositioon liittyy suuri brady- ja takykardioiden sekä äkkikuoleman riski. Sinussolmukkeen dysfunktio liittyy pääasiassa eteiskorjauksen aiheuttamaan sinussolmukkeen tai eteisen johtumisreittien vaurioon. *Intra-atrial*

re-entry tachycardia (IART) liittyy ompelulinjoihin, paikkoihin ja fibroosiin eteisessä (14). Tavalliseen lepatukseen verrattuna IART on yleensä hitaampi ja aiheuttaa 2:1-johtumisen, minkä vuoksi se on usein oireeton. Äkkikuoleman riski on näillä potilailla suurentunut, ja taustalla on usein kammiotakykardia, joka voi johtua esimerkiksi lisääntyneestä fibroosista tai siitä, että potilaille aloitetaan beetasalpaajia muita vajaatoimintapotilaita vähemmän.

AHA:n suosituksissa todetaan, ettei primääri-ICD:n asentamisesta ole näyttöä oikean kammion toimiessa systeemikammiona, joten päätös tehdään potilaskohtaisesti (15). ESC:n suosituksessa puolestaan todetaan, että ICD-terapiasta primääripreveniossa on oikean kammion vajaatoiminnan yhteydessä vähemmän tietoa kuin vasemman kammion vajaatoiminnan yhteydessä (12).

RVAD-hoito ja transplantaatio

Apupumpun käyttö (LVAD, *left ventricular assist device*) on vakiintunut vaikean vasemman kammion systolisen vajaatoiminnan hoidossa sekä siltana sydämensiirtoon että pysyvänä hoitona. Apupumpun käytöstä systeemisen oikean kammion vajaatoiminnassa (RVAD) on myös raportoitu, mutta käyttö ei ole vielä laajalti vakiintunut. Systeemikammion rakenne ja anteriorinen sijainti tekevät apupumpun asentamisen haasteelliseksi. Apupumppua on käytetty pysyvänä hoitona (destinaatiohoitona) potilailla, jotka eivät sovellu sydämensiirtoon (13).

Suosittelun mukaan (12) sydämensiirtoa voi systeemisen oikean kammion peittäessä harkita, mutta leikkauskuolleisuus on tässä potilasryhmässä korkea. Aikaisemmat sydänleikkaukset, monimutkainen anatomia ja patofysiologia sekä liitännäissairaudet selittävät korkeaa riskiä.

Lopuksi

Mikäli potilaalla on oikea kammio systeemikammiona ja hänelle kehittyy vajaatoimintaan viittaavia oireita, tulee ensimmäisenä tehdä kattava sydämen ja verenkierron anatominen ja toiminnallinen arvio. Potilailla on myös merkittävä brady- ja takykardioiden riski, joka on huomioitava arvioissa.

Koska laadukkaita satunnaistettuja tutkimuksia ei ole tehty, eivät AHA ja ESC ole voineet antaa suosituksia lääkehoidosta potilailla, joilla oikea kammio toimii systeemikammiona.

Diureettien tiedetään helpottavan kongestiota ja oireita myös systeemisen oikean kammion vajaatoiminnassa. Muiden lääkkeiden kohdalla käytännössä sovelletaan tutkimustietoa, joka on saatu vasemman kammion vajaatoimintaa sairastavilla potilailla tehdyistä tutkimuksista.

Oireisille potilaille aloitetaan yleensä ACE-estäjä/AT-salpaaja ja beetasalpaaja, jos niiden käytölle ei ole estettä. Bradykardian riski on huomioitava erityisesti. Vajaatoiminnan edetessä hoitoon voi lisätä aldosteroniantagonistin (spironolaktoni). SGLT2-inhibiittoreita voi myös harkita, etenkin jos ne soveltuvat samalla potilaan diabeteksen hoitoon. Mikäli systeemikammion funktio heikentyy ACE-estäjä/AT-salpaaja-hoidosta huolimatta (EF < 35 %), voi harkita sakubitriili/valsartaani-hoitoa. Kunkin potilaan lääkitys muotoutuu lopulta asiantuntijan tekemän kokonaisarvion pohjalta. ■

Juha Sinisalo

*Professori, kardiologian erikoislääkäri,
HUS Sydän- ja keuhkokeskus
Helsingin yliopisto*

Heikki Ukkonen

*Dosentti, ylilääkäri, toimialuejohtaja
Tyks Sydänkeskus*

Viitteet

1. Brida M, Diller GP, Gatzoulis MA. Systemic Right Ventricle in Adults With Congenital Heart Disease: Anatomic and Phenotypic Spectrum and Current Approach to Management. *Circulation*. 2018 Jan 30;137(5):508-518.
2. Zaragoza-Macias E, Zaidi AN, Dendukuri N, ym. Medical Therapy for Systemic Right Ventricles: A Systematic Review (Part 1) for the 2018 AHA/ACC Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelin. *Circulation*. 2019 Apr 2;139(14):e801-e813
3. Alireza Raissadati, Heta Nieminen, Eero Jokinen, Heikki Sairanen. Progress in late results among pediatric cardiac surgery patients: a population-based 6-decade study with 98% follow-up. *Circulation*. 2015 Jan 27;131(4):347-53.



4. van der Bom T, Winter MM, Bouma BJ, ym. Effect of valsartan on systemic right ventricular function: a double-blind, randomized, placebo-controlled pilot trial. *Circulation*. 2013;127:322-30.
5. Dore A, Houde C, Chan K-L, ym. Angiotensin receptor blockade and exercise capacity in adults with systemic right ventricles: a multicenter, randomized, placebo-controlled clinical trial. *Circulation*. 2005;112:2411-6.
6. Hechter SJ, Fredriksen PM, Liu P, ym. Angiotensin-converting enzyme inhibitors in adults after the mustard procedure. *Am J Cardiol* 2001;87:660-3
7. Tutarel O, Meyer GP, Bertram H, et al. Safety and efficiency of chronic ACE inhibition in symptomatic heart failure patients with a systemic right ventricle. *Int J Cardiol*. 2012;154:14-6.
8. Dos L, Pujadas S, Estruch M, et al. Eplerenone in systemic right ventricle: double blind randomized clinical trial. The EVEDES Study. *Int J Cardiol*. 2013;168:5167-73.
9. Doughan ARK, McConnell ME, Book WM. Effect of beta blockers (carvedilol or metoprolol XL) in patients with transposition of great arteries and dysfunction of the systemic right ventricle. *Am J Cardiol*. 2007;99:704-6.
10. Zandstra TE, Nederend M, Jongbloed MRM, ym. Sacubitril/valsartan in the treatment of systemic right ventricular failure. *Heart* 2021;107:1725-1730
11. Maurer SJ, Pujol Salvador C, Schiele S, Hager A, Ewert P, Tutarel O. Sacubitril/valsartan for heart failure in adults with complex congenital heart disease. *Int J Cardiol* 2020;300:137-140.
12. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, ym; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2021 Feb 11;42(6):563-645.
13. Zandstra TE, Palmen M, Hazekamp MG, ym. Ventricular assist device implantation in patients with a failing systemic right ventricle: a call to expand current practice. *Neth Heart J*. 2019 Dec;27(12):590-593.
14. Michael Glikson, Jens Cosedis Nielsen, Mads Brix Kronborg, ym. 2021 ESC Guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy. *Europace*. 2022 Jan 4;24(1):71-164.
15. Peter P Karpawich, Neha Bansal, Sharmeen Samuel, ym. 16 Years of Cardiac Resynchronization Pacing Among Congenital Heart Disease Patients: Direct Contractility (dP/dt-max) Screening When the Guidelines Do Not Apply. *JACC Clin Electrophysiol*. 2017 Aug;3(8):830-841.

Sidonnaisuudet:

- Juha Sinisalo: ei sidonnaisuuksia.
- Heikki Ukkonen: ei sidonnaisuuksia.



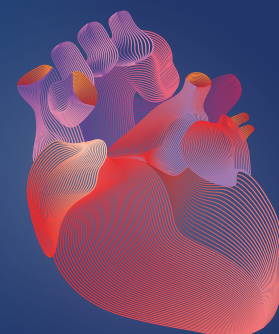
SUOMEN KARDIOLOGINEN SEURA

Syyskokous 5.-7.10.2022, Helsinki

**Syksyn monipuolisin tietopaketti
kardiologiaa lähikoulutuksena ja
rentoja kollegakohtaamisia**

Vielä ehdit mukaan - ilmoittaudu viimeistään 18.9.

www.fincardio.fi/syyskokous-2022/



Mainos

Fallot'n tetralogia aikuisiällä: kuinka seuraan?

Satu Kärkkäinen, LT, dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri, KYS Sydänkeskus

Jorma Kokkonen, LKT, dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri, Sydänsairaala Jyväskylä ja Tampere

Tiivistelmä

Aikuisseurannan kannalta Fallot'n tetralogia (TOF) on tärkein syanoottinen synnynnäinen sydänvika. Ilman korjausleikkausta ennuste on huono, mutta lapsuudessa korjatun TOF:n ennustetta voidaan pitää erinomaisena. TOF:n korjausleikkauksia on tehty Suomessa noin 800. Arvioidaan, että aikuisseurannassa tällä hetkellä olisi 500–550 potilasta. Tarkka määrä ei ole tiedossa, koska Suomessa ei ole kansallista synnynnäisten sydänvikojen seurantarekisteriä. Jatkossa rekisterin perustaminen ja alan koulutuksen lisääminen ovat keskeisiä tavoitteita. Kromosomi 22:n mikrodeleetio (CATCH 22 -oireyhtymä) löytyy 15–30 prosentilta TOF-potilaista, ja se periytyy 50 prosentin todennäköisyydellä. Siihen liittyy suuri sydänsairauksien, immuunipuutosten ja vaikeiden pyykkisten ongelmien riski. Se tulisi määrittää kertaalleen kaikilta TOF-potilailta. TOF-potilaan ennuste ja uusintatoimenpiteiden tarve heijastavat anatomian vaikeusastetta ja edelleen leikkausajankohtaa ja -tekniikkaa. Keuhkovaltimoläpän vaikea vuoto on tällä hetkellä tavallisin uusintatoimenpiteen aihe. TOF-potilaat tarvitsevat elinikäistä seurantaosaamiskeskuksissa, joita ovat yliopistosairaaloiden kardiologiset poliklinikat. Osaamiskeskuksissa TOF-potilaan seurannasta vastaa moniammatillinen työryhmä. Sydämen MRI on tärkein TOF-potilaan kuvantamismenetelmä, ja sen tulee kuulua TOF-potilaan säännölliseen seurantaan.

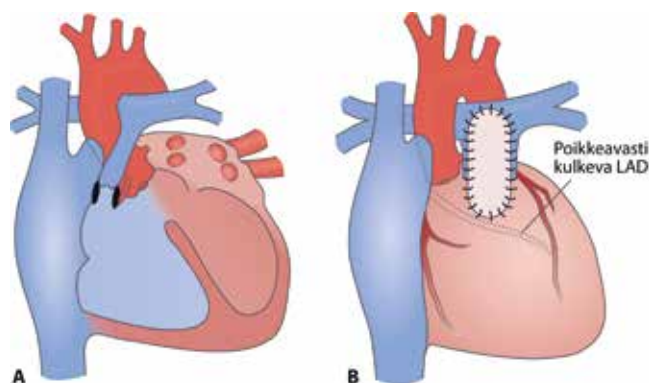
Johdanto

Suomessa syntyy vuosittain noin 450 lasta, joilla on synnynnäinen sydänvika. Sydänvikojen ennuste on parantunut huomattavasti diagnostiikan ja hoitomahdollisuuksien kehittymisen vuoksi, ja suurin osa potilaista selviytyy aikuisikään.

Vaikeiden, syanoottisten sydänvikojen (Fallot'n tetralogia, suurten suonten transpositio, yksikammioinen sydän ja Eisenmengerin oireyhtymä) osuus aikuisikäisistä seurattavista potilaista on noin 10 prosenttia. Aikuisseurannassa näiden potilaiden osuus kuitenkin korostuu voimakkaasti odotettavissa olevien myöhäisongelmien vuoksi. Niitä ovat toistuvat korjausleikkaukset tai katetritoimenpiteet ja sydämen vajaatoiminnan kehittyminen, joka voi johtaa sydämensiirtoon (1).

Aikuisseurannan kannalta Fallot'n tetralogia (*tetralogy of Fallot*, TOF) on tärkein syanoottinen synnynnäinen sydänvika. Sitä sairastavia lapsia syntyy Suomessa noin 20–25 vuodessa.

Ranskalainen Arthur Fallot kuvasi oireyhtymän vuonna 1888, mutta termiä TOF käytti ensimmäisenä kanadalainen naiskardiologien uranuurtaja Maude Abbott vuonna 1924. Anatomisiin löydöksiin kuuluu neljä tyyppiä: kookas kammioväliseinän aukko (VSD), hemodynaamisista syistä kookkaan nousevan aortan ratsastus kammioväliseinän päällä, oikean kammion ulosvirtauskanavan ahtauma sekä oikean kammion hypertrofia (kuva 1).



KUVA 1. Fallot'n tetralogia. A) Anatomia, B) korjaus transanulaarisella paikalla (TAP). LAD = vasen eteenlaskeva sepelvaltimohaara. Poikkeavasti kulkeva LAD on noin 5 %:lla potilaista (2).

Vikaan liittyy usein myös pieni keuhkovaltimon läppärengas, läppäahtauma tai kapea keuhkovaltimon päärunko. TOF:iin voi liittyä myös muita sydämen poikkeavuuksia, kuten oikealle kaartuva aortta, sepelvaltimoiden anomalia ja trikuspidaaliläpän poikkeavuudet.

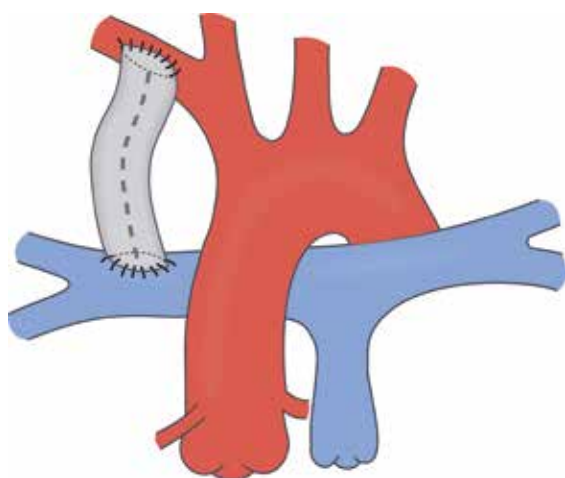
Noin 15–30 prosentilla TOF-potilaista tavataan kromosomianomaliaita, joista tavallisin on kromosomi 22:n mikrodeleetio (CATCH 22 -oireyhtymä). Kromosomi 22:n mikrodeleetio periytyy 50 prosentin todennäköisyydellä. Koska siihen liittyy suuri sydänsairauksien, immuunipuutosten ja vaikeiden pyykkisten ongelmien riski, se tulisi määrittää kertaalleen kaikilta TOF-potilailta (2).

Fallot'n tetralogian hoito

Diagnoosi tehdään nykyisin yleensä joko jo sikiöaikana tai varhain syntymän jälkeen. Hoitamattomana vian ennuste on huono: noin kolmannes potilaista menehtyy ensimmäisenä elinvuotenaan, vain neljäs elää 10-vuotiaaksi ja 10 % elää 30-vuotiaaksi.

Totaalikorjausleikkaus on mahdollinen valtaosassa tapauksista, etenkin jos keuhkoverisuonten koko, määrä ja anatomia ovat muuten normaalit. Ensimmäiset totaalikorjausleikkaukset Suomessa tehtiin jo vuonna 1962, heti avosydänkirurgian käynnistymisen yhteydessä. Leikkaustekniikat ovat kehittyneet ajan myötä. Leikkaustekniikan perusteella voidaan osoittaa kaksi ajanjaksoa: varhainen ajanjakso eli vuodet 1962–2000 sekä moderni ajanjakso vuodesta 2000 eteenpäin (3). Totaalikorjaus on ajan myötä aikaistunut. Nykyisin se pyritään tekemään ensimmäisen puolen elinvuoden aikana.

Pienellä osalla potilaista totaalikorjausta on lykättävä ja ensin asennettava oikovirtausputki (ns. modifioitu Blalock–Taussig-suntti solisvaltimosta keuhkovaltimoon keuhkokieron lisäämiseksi; kuva 2). BT-suntin tarve on vähentynyt. Vielä 1960-luvulla se tehtiin 70 prosentissa mutta 2000-luvulla enää 15 prosentissa tapauksista (3).



KUVA 2. Modifioitu Blalock–Taussigin suntti PTFE-putkiproteesilla (2).

Nykyisin korjausleikkaus tehdään oikean eteisen kautta, aikaisemmin oikean kammion avauksen kautta. Oma keuhkovaltimoläppä pyritään säästämään, ellei se ole arpinen ja täysin toimimaton. Tämä saattaa vähentää vaikean keuhkovaltimoläppän vuodon aiheuttamia haitallisia seurauksia. Transanulaarisen laajennuspaikan (TAP) osuus on vähentynyt, mutta edelleenkin sitä käytetään noin 30 prosentissa tapauksista. Jos on jouduttu tekemään BT-suntti, tarvitaan selvästi useammin myös TAP-toimenpidettä. Tämä kertoo vaikeammasta anatomiasta. Jos TAP joudutaan ulottamaan keuhkovaltimosta läppätason yli oikeaan kammioon (kuva 1 B), keuhkovaltimoläppä vuotaa vapaasti (kuva 3).

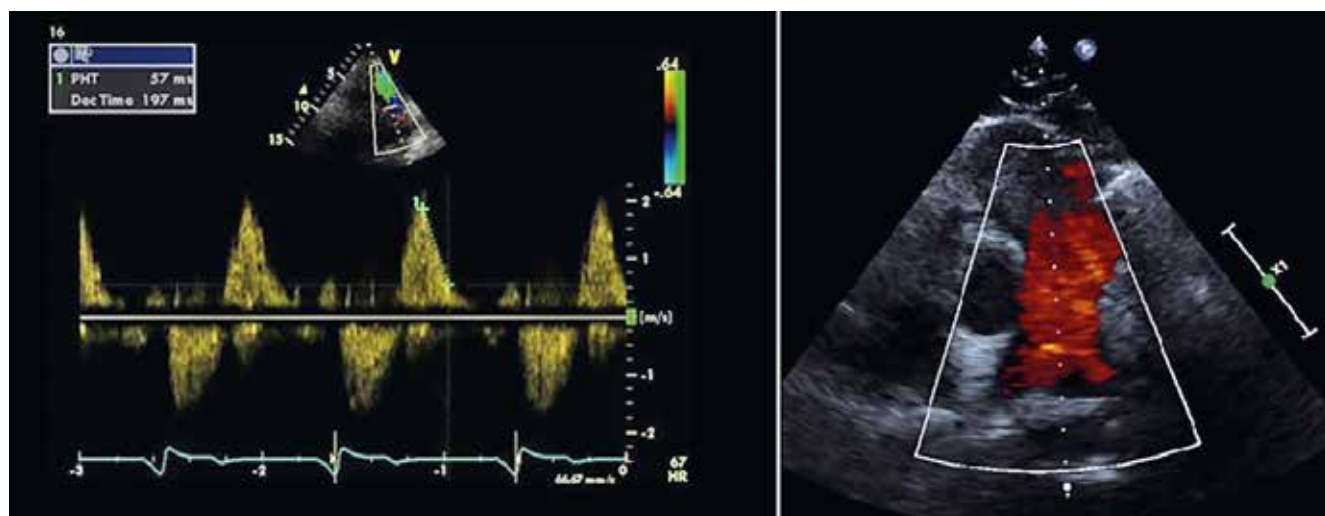
Fallot'n tetralogiaan liittyvät myöhäisongelmat

Suomalaisen synnynnäisten sydänvikojen leikkausrekisterin perusteella TOF:n korjausleikkauksia on tehty Suomessa noin 800. Tämän tutkimusrekisterin perusteella yli 18-vuotiaita eli aikuisseurannassa olevia voi olla enintään noin 620. Heistä noin 260:lla vika on korjattu leikkaustekniikan varhaisena ajanjaksona ja noin 360:lla modernina ajanjaksona (4).

Aikuisseurannassa on Suomessa tällä hetkellä arviolta 500–550 TOF-potilasta, jolloin noin kolmasosa olisi leikattu leikkaustekniikan varhaisena ajanjaksona ja noin kaksi kolmasosaa modernina ajanjaksona. Potilaiden tarkka määrä ei kuitenkaan ole tiedossa, koska Suomessa ei ole kansallista synnynnäisten sydänvikojen seurantarekisteriä. On mahdollista, että jopa kolmasosa aikuisikäisistä TOF-potilaista ei ole lainkaan säännöllisessä seurannassa (5).

TOF-potilaan ennuste ja uusintatoimenpiteiden tarve heijastavat anatomian vaikeusastetta ja edelleen leikkausajankohtaa ja -tekniikkaa. BT- ja TAP-toimenpiteet liittyvät vaikeampaan anatomiaan, mutta kummankin käyttö on ollut vähäisempää leikkaustekniikan modernina ajanjaksona.

Korjausleikkauksen jälkeen muodostuu kaksi hemodynaamista ja ennusteellista ryhmää (taulukko 1).



KUVA 3A. Vaikea keuhkovaltimoläppän vuoto on lyhykestoinen; PHT on alle 100 ms ja/tai vuodon kesto on alle 80 % koko diastolen kestoista. Vastaavasti auskultaatiossa merkittävän keuhkovaltimoläppän vuodon sivuääni ei ole holodiastolinen (2).

KUVA 3B. Vaikea keuhkovaltimoläppän vuoto alkaa päärungon lopusta tai päähaaroista. Vuotosuihkun leveys on $\geq 50\%$ keuhkovaltimoläppän annuluksen läpimitasta (2). Kuva uudelleenjulkaistu Duodecimillä (2).



TAULUKKO 1. Korjausleikkauksen jälkeiset hemodynaamiset ja ennusteelliset ryhmät.

Stabiili hemodynaamiikka

- 2/3 aikuisseurannan potilaista
- ei ole käytetty TAP- ja/tai BT-toimenpidettä
- vähäinen tai keskivaikea keuhkovaltimoläpän vuoto
- ei fibroosia oikeassa kammiossa MRI:ssä
- uusintatoimenpiteen tarve vähäinen
- arytmiariski vähäinen
- ennuste hyvä

Epästabiili hemodynaamiikka

- 1/3 aikuisseurannan potilaista
- on käytetty TAP- ja/tai BT-toimenpidettä
- vaikea keuhkovaltimoläpän vuoto
- laaja-alainen oikean kammion fibroosi MRI:ssä
- uusintatoimenpiteitä enemmän
- arytmiariski suurentunut
- ennuste huonompi

Ennuste

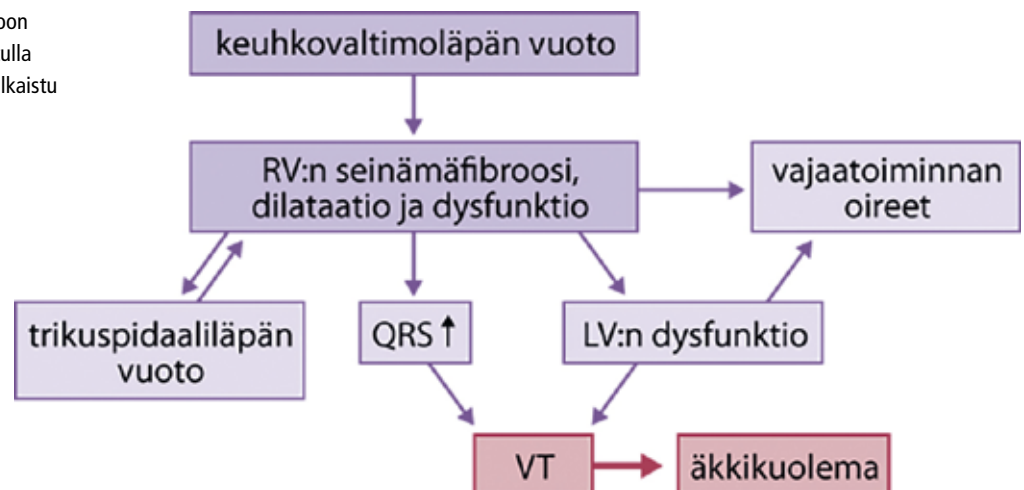
Lapsuudessa korjatun TOF:n ennustetta voidaan pitää erinomaisena. Suomessa on julkaistu erinomainen selvitys 600 ensimmäisen korjausleikatun TOF-potilaan vaiheista (3). Totaalikorjausleikkaus oli tehty vuosina 1962–2012. Tutkimuksen mukaan 90 % potilaista oli elossa 10 vuoden, 88 % 20 vuoden ja 83 % 40 vuoden kuluttua leikkauksesta. Luvuissa on mukana myös varhaiskuolleisuus (≤ 30 vrk leikkauksesta). Varhaiskuolleisuus on laskenut voimakkaasti leikkaustekniikan kehittymisen myötä. Leikkaustekniikan varhaisena ajanjaksona se oli jopa 6,7 %, mutta 1990-luvulta alkaen se on laskenut ja vuoden 2000 jälkeen varhaiskuolemia ei ole ollut lainkaan (3).

BT-toimenpide huonontaa ennustetta selvästi vaikeammas-ta anatomiasta johtuen.

Suomalaisen tutkimuksen perusteella 87 % potilaista oli elossa 25 vuoden kuluttua leikkauksesta, jos BT-toimenpidettä ei ollut tehty. Mikäli BT-toimenpide oli tehty, vastaava luku oli 79 % (3).

Useimmissa kansainvälisissä tutkimuksissa myös TAP-toimenpide huonontaa ennustetta, mutta suomalaisessa tutkimuksessa eloonjäämisessä ei ollut eroa 25 vuoden kuluttua leikkauksesta (3).

KUVA 4. Keuhkovaltimoläpän vuotoon liittyvät haitalliset seuraukset leikatulla TOF-potilaalla (2). Kuva uudelleenjulkaistu Duodecimin luvalla (2).



Myöhäiskuolleisuus

Äkkikuolema ja sydämen vajaatoiminta ja ovat tärkeimmät myöhäiskuolleisuuden syyt.

Äkkikuoleman riskin on arvioitu olevan noin 3–9 % 20–30 vuoden seurannassa. Suomalaisessa tutkimuksessa äkkikuoleman riski oli vähäisempi: 2,4 % 20 vuoden ja 3,6 % 30 vuoden kuluttua leikkauksesta. Vastaavasti sydämen vajaatoiminnan aiheuttaman kuoleman riski suomalaisessa aineistossa oli 1,2 % 20 vuoden ja 1,8 % 30 vuoden kuluttua leikkauksesta (3).

On ilmeistä, että lisääntyneen myöhäiskuolleisuuden taustalla on oikean kammion dysfunktio, jonka keskeisin hemodynaaminen substraatti on keuhkovaltimoläpän vuoto. Vaikea keuhkovaltimoläpän vuoto on tavallinen potilailla, joilla korjauksessa on tarvittu TAP-toimenpidettä. Kuvassa 4 on esitetty keuhkovaltimoläpän vuotoon liittyvät haitalliset seuraukset leikatulla TOF-potilaalla.

Oikea kammiotietä viivästyttävää tilavuuskuormitusta hyvin, mutta lopulta epäedullinen kammion muovautuminen johtaa kammion dilataatioon, trikuspidaaliläppärenkaan venymiseen ja läppävuotoon, joka edelleen lisää tilavuuskuormitusta.

Oikean puolen hemodynaamiikka voidaan nykyään selvittää luotettavasti noninvasiivisesti. Keuhkovaltimoläpän vuoto on melko luotettavasti arvioitavissa kaikukuvauksella (kuva 3). Kaikukuvaus antaa tietoa oikean kammion tilasta. Kaikukuvaus voidaan arvioida oikean kammion tilavuus-ylivuormaa ja epäedullista kammioiden välistä vuorovaikutusta (kuva 5). Edelleen voidaan arvioida oikean kammion restriktiivistä hemodynaamiikkaa, joka heijastaa kammion fibroosia (kuva 6).

Sydämen MRI on tärkein TOF-potilaan kuvantamismenetelmä, ja sen tulee kuulua TOF-potilaan säännölliseen seurantaan. MRI:llä voidaan määrittää oikean kammion tilavuus diastoleessa ja systoleessa sekä keuhkovaltimoläpän vuotofraktio. Normaali oikean kammion loppudiasistolinen tilavuus (RVEDV) on alle 100 ml/m². Vastaavasti oikean kammion ejektiofraktio (EF) on normaalisti ≥ 50 %. Oikean kammion supistuvuus on merkittävästi alentunut, jos EF on alle 35 %. Vaikeassa keuhkovaltimoläpän vuodossa vuotofraktio on yli 50 %.

Keuhkovaltimoläpän vaikea vuoto johtaa etenevään oikean kammion fibroosiin, minkä vuoksi MRI-tutkimuksessa tulee aina tehdä gadoliniumtehoistinen kuvaus (3). On todennä-



KUVA 5A. Oikean kammion tilavuusylikuorma. Parasternaalisessa lyhyen akselin projektiossa septum suoristuu diastolissa ja normaali O-kirjaimen muoto muuttuu D-kirjaimeksi.

KUVA 5B. Epäedullinen kammioiden välinen vuorovaikutus. Sydämen kammioilla on yhteinen septum. Vaikeassa oikean kammion tilavuusylikuormassa septumin liike muuttuu paradoksaaliseksi. Systolissa septum liikkuu kohti sydämen keskipistettä (nuoli). Normaalisti tämä on vasen kammio. Vaikeassa oikean kammion tilavuusylikuormassa sydämen keskipiste on oikea kammio. Septumin paradoksaalinen liike haittaa vasemman kammion supistumista. Edelleen septumin posteriorinen liike diastolissa (oikean kammion täyttö ylittää vasemman kammion täytön) haittaa vasemman kammion täyttöä (nuoli). Kuva uudelleenjulkaistu Duodecimin luvalla (2).

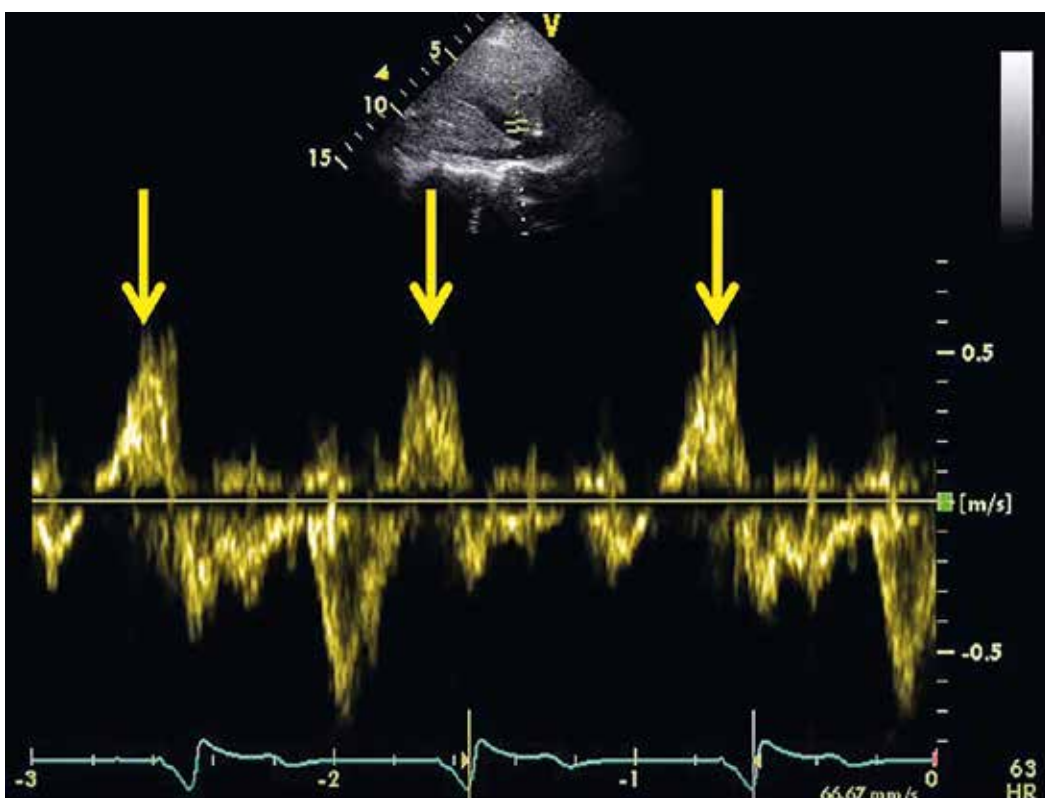
köistä, että myöhäistehostuman esiintyminen ja aste heijastavat kammiotakykardian ja sydänäkkikuoleman riskiä.

Äkkikuoleman mekanismi on kammiotakykardia tai kammiövärinä, ja näillä potilailla on yleensä ollut edellä mainittuja merkittäviä hemodynaamisia pitkäaikaiskomplikaatioita. Muita kammiotakykardian ja äkkikuoleman vaaraa lisääviä tekijöitä ovat QRS-heilahduksen kesto yli 180 ms sekä epäedullisen

kammioiden välisen vuorovaikutuksen aiheuttama vasemman kammion dysfunktio.

Yksilötasolla kammiotakykardian ja äkkikuoleman vaaraa on kuitenkin vaikea arvioida, eikä rasitusergometriasta, Holterrekisteröinnistä, sykevaihtelusta tai elektrofysiologisesta tutkimuksesta ole ennusteellista apua. Käytännössä synkopen, presynkopen ja dokumentoidun kammiotakykardian ilmaantuessa

KUVA 6. Oikean kammion restriktiivinen hemodynaamikka. Oikean kammion täytön häiriö johtaa eteissupistuksen aiheuttamaan loppudiastoliseen takaisinvirtaukseen oikeasta kammioista alaonttolaskimoon (nuoli). Kuva uudelleenjulkaistu Duodecimin luvalla (2).



on sydämen oikean puolen hemodynamiikka selvitettävä perusteellisesti. Usein myös elektrofysiologinen tutkimus on aiheellinen. Sen aiheet on esitetty taulukossa 2.

TAULUKKO 2. Elektrofysiologisen tutkimuksen aiheet (6).

Pitkäkestoinen VT ja potilas, jolle on tulossa läppätoimenpide

Äkkikuoleman vaarassa olevat potilaat

- QRS >180 ms
- lyhyet, oireiset kammiotakykardiat
- RV:n tai LV:n dysfunktio
- laaja-alainen oikean kammion fibroosi MRI:ssä

Rytmihäiriöiden hoidossa ensisijaista on merkittävien rakenteellisten jännösvikojen korjausleikkaus, jonka yhteydessä voidaan myös tehdä kammio- tai eteisarytmian ablaatioimenpide. Rytmihäiriötahdistimen asennus on perusteltua sekundaaripreventiossa, mikäli potilas on elvytetty sydänpysähdyksestä tai on dokumentoitu pitkäkestoinen kammiotakykardia. Primaaripreventiossa lääkehoidon, katetriablaation ja rytmihäiriötahdistimen asentamisen aiheet ovat vakiintumattomat, mutta niitä tulee harkita, jos potilaalla on useita edellä mainittuja äkkikuoleman riskitekijöitä.

Uusintatoimenpide

TOF:n myöhäisongelmat on koottu taulukkoon 3. Uusintaleikkauksen aiheet on esitetty taulukossa 4. Kansainvälisissä seurantatutkimuksissa noin puolelle TOF-potilaista on jouduttu tekemään jonkin uusintatoimenpide. Suomalaisessa tutkimuksessa uusintatoimenpide tehtiin kuitenkin vain 20 prosentille potilaista (3).

Keuhkovaltimoläpän vaikea vuoto on tällä hetkellä tavallisin uusintatoimenpiteen aihe. Korjausleikkauksessa keuhkovaltimoläppä korvataan useimmiten biologisella läpällä ja

TAULUKKO 3. Myöhäisongelmat Fallot'n tetralogian korjausleikkauksen jälkeen (6).

Keuhkovaltimoläpän vuoto

Oikean kammion dilataatio ja vajaatoiminta

Trikuspidaaliläpän vuoto

Jännös-ahtauma oikean kammion ulosvirtauskanavassa, keuhkovaltimoläpässä, keuhkovaltimossa* tai homograftissa

Oikean kammion ulosvirtauskanavan aneurysma tai pseudoaneurysma

Jännös-oiokivirtaus vasemmasta oikeaan kammioon

Aorttaläpän vuoto

Aortantyyven etenevä laajentuminen

Nopeat rytmihäiriöt

- eteisvärinä tai -lepatus
- kammiotakykardia

Äkkikuolema

*Keuhkovaltimon ahtaumia esiintyy erityisesti aiemman Blalock–Taussig-suntin tai aorto-pulmonaalisen suntin anastomoosikohdassa.

harvoin homograftilla. Tuoreissa katsauksissa läppäleikkaus suositellaan tehtäväksi selvästi aiempaa aikaisemmin, mutta uudet leikkauksen aiheet eivät ole vielä vakiintuneet.

Uusimpien katsausten perusteella leikkausta tulee harkita, jos läppävuoto on merkittävä (vuotofraktio yli 30 %) ja seurannassa oikea kammio dilatoituu niin, että kammion tilavuus diastoleessa ylittää 160 ml/m² tai kammion supistusvireys on alentunut (EF alle 35–40 %) MRI:llä mitattuna. Leikkauksen lisäaiheita ovat merkittävä trikuspidaaliläpän vuoto ja QRS-heilahduksen kesto yli 180 ms. Lisäksi muut samanaikaiset jännös- viat (VSD, aortan dilataatio, aorttaläpän vuoto) puoltavat korjausleikkausta.

Mikäli ongelmana on keuhkovaltimorungon ja -läpän (tai homograftin) kalkkeutuminen, voidaan pulmonaalirunkoon usein asentaa katetriteitse stentillinen läppäproteesi. Tällä hoitotekniikalla Suomessa tehdään vuosittain 4–10 keuhkovaltimoläpän kateritoimenpidettä ja hieman enemmän kirurgisia korjauksia.

TAULUKKO 4. Uusintatoimenpiteen aiheet Fallot'n tetralogian korjauksen jälkeen (6).

Tila, ongelma	Leikkauksiaiheet
Vaikea keuhkovaltimoläpän vuoto ¹	Etenevä oikean kammion laajentuminen ja aleneva supistusvireys MRI:ssa RVEDVi > 160 ml/m ² tai RVESVi > 80 ml/m ²
	Merkittävä trikuspidaalivuoto
	Heikentyvä suorituskyky
	QRS-heilahduksen kesto yli 180 ms
Jännös-ahtauma oikean kammion ulosvirtauskanavassa ¹	Eteis- tai kammiosyntyisiä nopeita rytmihäiriöitä
	Oikean kammion paine > 2/3 vasemman kammion paineesta tai > 80 mmHg
Jännös-oiokivirtaus	Eteis- tai kammiosyntyisiä nopeita rytmihäiriöitä
Vaikea aorttaläpän vuoto	Keuhko- ja systeemikierron suhde > 1,5 ja vasemman kammion laajentuminen
	Etenevä vasemman kammion laajentuminen ja aleneva supistusvireys
Muut	Heikentyvä suorituskyky
	Aortantyyven laajentuminen > 55 mm:iin
	Nopeasti laajeneva oikean kammion ulosvirtauskanavan päärunгон aneurysma tai pseudoaneurysma
	Keuhkovaltimon päärunгон aneurysma

¹ Jos potilaalla on sekä jännös-oiokivirtausta että ahtaumaa ja vuotoa keuhkovaltimoläpässä, lievempienkin vikojen yhteisvaikutus voi olla peruste uusintaleikkaukselle.

Seurannan periaatteet

Synnyinäistä sydänvikaa sairastavien potilaiden hoidon ja seurannan porrastamisesta on sovittu kansallisesti (6). TOF-potilaat tarvitsevat elinikäistä seurantaa osaamiskeskuksissa, joita ovat yliopistosairaaloitten kardiologiset poliklinikat. Lisäksi HUS on

ns. huippuyksikkö, johon kirurgia ja katetritoimenpiteet on keskitetty. Pääsääntöisesti myös diagnostiset katetritutkimukset tulisi tehdä HUSissa, mutta muut osaamiskeskukset voivat arvioida invasiivisen tutkimuksen suorituspaikan potilaskohtaisesti, tarvittaessa HUSia konsultoiden.

Kussakin seurantayksikössä tulee olla vähintään yksi potilaiden hoitoon perehtynyt vastuulääkäri.

Osaamiskeskuksissa TOF-potilaan seurannasta vastaa moniammatillinen työryhmä. Keskeistä on aikuis- ja lastenkardiologin yhteistyö siirtymävaiheessa lasten kardiologin seurannasta aikuis-kardiologin seurantaan. Useimmiten ns. siirtymäpoliklinikka on perusteltu, jolloin ensimmäisellä vastaanotolla ovat mukana lastenkardiologi, aikuis-kardiologi ja potilaan omaiset. Tällöin tutustutaan leikkauk- ja/tai toimenpidekertomuksiin sekä lapsuusajan seurannassa esiin tulleisiin ongelmiin.

Seurantatyöryhmään tulee myös kuulua synnynnäisten sydämvikojen kuvantamiseen perehtynyt radiologi sekä rytmikardiologi. Usein tarvitaan myös gynekologin, kliinisen geenetikon ja sosiaalityöntekijän apua.

Korjausleikkauksen jälkeen muodostuu kaksi hemodynaamista ja ennusteellista ryhmää, jotka on esitetty edellä (taulukko 1). Tämä tulee kunkin potilaan kohdalla aina arvioida.

Taulukossa 5 on esitetty TOF-potilaan seurantasuositus pähkinänkuoressa. Kardiologisen potilaskäynnin perustutkimuksina ovat aina anamneesi (NYHA-luokka), status, verenpaine, happisaturaatio ja EKG (QRS-kompleksin leveys). Käynnin yhteydessä tulee arvioida, tarvitaanko lisätutkimuksia (MRI, Holter, rasisusko) ja onko tarvetta uusintatoimenpiteelle.

Sydämen kuvantaminen ja erityisesti sydämen MRI:n käyttö on lisääntynyt merkittävästi aikuispotilaiden seurannassa, samalla kun katetritutkimusten määrä on vähentynyt. Esitetyt

tutkimusten toistovälit koskevat hyväkuntoisia tai vähäoireisia potilaita. Jos potilaalla on merkittävä hemodynaaminen ongelma tai liitännäisvika, tiivistetään seurantaa tämän mukaan 3-6 kuukauden **välein tehtäväksi**.

Seurannan erityiskysymyksiä

TOF vaikuttaa potilaan lisääntymiseen, liikuntaan, varusmiespalvelukseen ja ammatinvalintaan. Aikuisseurannan myöhäisongelmat ovat vahvasti sidoksissa ennusteelliseen ja hemodynaamiseen alaryhmään (taulukko 1, 2 ja 3).

Raskaus

Raskauteen liittyvän riskin arvioinnissa voidaan käyttää tuoretta ESC:n suositusta (8). Suosituksessa kuvataan neljä riskiluokkaa (I–IV). Luokassa I riski ei ole lisääntynyt, kun taas luokassa IV raskaus on vasta-aiheinen.

TOF-potilas, jonka hemodynaaminen tilanne on hyvä eli hänellä ei ole merkittäviä myöhäisongelmia, kuuluu riskiluokkaan II. Raskaus on tällöin yleensä hyvin siedetty ja sydänperäisten komplikaatioiden riski alle 10 %.

Yleisimmät raskauden aikaiset ongelmat ovat rytmihäiriöt ja oikean kammion vajaatoiminta. Raskauden aikaista seurantaa suositellaan osaamiskeskuksessa jokaisen raskauskolmanneksen aikana.

Jos potilaalla on merkittäviä myöhäisongelmia, tavallisimmin vaikea keuhkovaltimoläpän vuoto, rytmihäiriöiden ja oikean kammion vajaatoiminnan riski lisääntyy. Tällöin seurantaa suositellaan yhden tai kahden kuukauden välein.

Jos seurannassa ongelmat hankaloituvat, joudutaan harkitsemaan synnytyksen aikaistamista tai keuhkovaltimoläpän katetritoimenpidettä.

TAULUKKO 5. TOF-potilaan seurantasuositus (7). (Muokattu lähteestä Sinisalo ym).

Seurattavat asiat	Kontrolliväli	Perustutkimukset*	Holter	Rasisusko	Sydämen MRI	Muut tutkimukset
Keuhkovaltimo- tai homografitiläpän stenoosi tai vuoto						
Keuhkovaltimo- haarojen stenoosi						
Keuhkovaltimopää- rungön laajentuma						
Trikuspidaaliläpän vuoto	6 kk – 2 vuotta	Sydämen UÄ pro-BNP	2–5 vuotta	2–5 vuotta	1–2 vuotta jos merkittävä keuhkovaltimoläpän vika ja oikean kammion laajentuma. Muussa tapauksessa 5–10 vuotta.	Katetrisaatio keuhkovaltimoläpän tai keuhkovaltimohaarojen stenoosin sekä keuhkovaltimopaineen arvioimiseksi.
Oikean kammion laajentuma ja toiminnan häiriö						
Aortan tyven laajentuma ja aorttaläppävuoto						
Vasemman kammion toiminnan häiriö						
Rytmihäiriöt						



Liikunta

Liikuntaan liittyvän riskin arvioinnissa voidaan käyttää tuoretta ESC:n suositusta (9). TOF-potilas ei välttämättä itse tiedosta suorituskyvyn poikkeavuutta vaan pitää suorituskykyä hyvänä subjektiivisesti arvioituna (NYHA-luokka). Rasituskoete tai ergospirometria ovat hyviä arviointityövälineitä.

TOF-potilaalla, jonka hemodynaaminen tilanne on hyvä, eli hänellä ei ole merkittäviä myöhäisongelmia, liikuntarajoituksia ei ole.

Jos potilaalla on merkittäviä myöhäisongelmia, suositellaan vain kevyen intensiteetin liikuntaa ja isometrisen harjoittelun välttämistä.

Varusmiespalvelu

Pääsääntöisesti TOF-potilaiden palveluskelpoisuusluokka on C, eli heidät vapautetaan rauhanaikaisesta palveluksesta. Poikkeuksellisesti voidaan harkita palveluskelpoisuusluokkaa B, jos hemodynaaminen tilanne on hyvä, eli potilaalla ei ole merkittäviä myöhäisongelmia ja suorituskyky on normaali rasituskokeella tai ergospirometrialla arvioituna (10).

Ammatinvalinta

TOF-potilaan ammatinvalinnan rajoitteista ei ole julkaistu tarkkoja ohjeita. Joihinkin ammatteihin on olemassa tarkat terveysvaatimukset, mutta yleensä terveysvaatimuksissa ei ole erikseen käsitelty synnynnäisiä sydänvikoja.

Ammatinvalinnan rajoitukset riippuvat TOF-potilaan hemodynaamisesta tilasta ja mahdollisista myöhäisongelmista (taulukko 1). TOF-potilas, jonka hemodynaaminen tilanne on hyvä, voi hyvin selviytyä fyysisesti raskaasta työstä. Vastaavasti TOF-potilas, jonka hemodynaaminen tilanne on epästabili, soveltuu ainoastaan fyysisesti kevyeen työhön.

Tietyn ammatin terveysvaatimusten täyttyminen vaatii yksilökohtaista arviota osaamiskeskuksessa. Mahdollisista myöhemmistä ongelmista tulee keskustella potilaan kanssa hyvissä ajoin. Kammioperäisten rytmihäiriöiden ilmaantuminen ja rytmihäiriötahdistimen asennus voi myöhemmin olla este valitussa ammatissa toimimiselle. ■

*Satu Kärkkäinen
LT, dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri
KYS Sydänkeskus*

*Jorma Kokkonen
LKT, dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri
Sydänsairaala Jyväskylä ja Tampere*

Viitteet

1. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, ym. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J* 2021;42:563-645.
2. Kokkonen J, Kupari M, Kaarne M. Synnynnäiset sydänvialit aikuisiässä. *Kardiologia (J Airaksinen, K Aalto-Setälä, J Hartikainen, H Huikuri, M Laine, J Lommi, P Raatikainen ja A Saraste eds.)*. Kustannus Oy Duodecim, Helsinki 2016, pp 1149-1188.
3. Ylitalo P. Tetralogy of Fallot in Finland. Academic dissertation, University of Helsinki, Helsinki 2019, ISBN 978-951-51-5140-7.
4. Pitkänen-Argillander O. Henkilökohtainen tiedonanto 2022.
5. Nieminen H. Late results after paediatric cardiac surgery in Finland. Academic dissertation, University of Helsinki, Helsinki 2009, ISBN 978-952-10-5751-9.
6. Sinisalo J, Jalanko M, Kaarne M, Kokkonen J. Synnynnäiset sydänvialit aikuisiässä, *Kardiologia (J Airaksinen, K Aalto-Setälä, J Hartikainen, J Juntila, M Laine, J Lommi, P Raatikainen ja A Saraste eds.)*. Kustannus Oy Duodecim, Helsinki 2022, painossa.
7. Sinisalo J, Kokkonen J, Jalanko M. Aikuisiksi varttuneen sydänlapsen pulmien seuranta ja hoito. *Duodecim* 2020;136:711-718.
8. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink J, Bauersachs J, ym. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy. *Eur Heart J* 2018;39:3165-3241.
9. Pelliccia A, Sharma S, Gati S, ym. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J* 2021;42:17-96.
10. Puolustusvoimat terveystarkastusohje (TTO). Pääesikunta, Logistiikkaosasto 2012, ISBN 978-951-25-2267-5.

Sidonnaisuudet:

- Satu Kärkkäinen: ei sidonnaisuuksia.
- Jorma Kokkonen: ei sidonnaisuuksia.

Mainos

Yksikammioisen sydänvian verenkierron erityispiirteet ja monielinvaikutukset

Mikko Jalanko, LT, kardiologian erikoislääkäri, Sydän- ja keuhkokeskus, Meilahden sairaala

Taisto Sarkola, lastentautiopin dosentti, lastentautien erikoislääkäri, lastenkardiologian lisäkoulutus, Uusi lastensairaala, HUS ja Lääketieteellinen tutkimuslaitos Minerva

Tiivistelmä

Yksikammioisessa verenkierrossa (Fontanin verenkierto) systeemilaskimoveri on ohjattu suoraan keuhkoverenkiertoon, mikä johtaa kohonneen keskuslaskimopaineen ja alentuneen minuuttitilavuuden kautta moninaisiin verenkierrollisiin oireisiin ja ajan myötä pääte-elinongelmiin. Keuhkoverenkierron ongelmiin, rytmihäiriöihin, eteis-kammio- ja ventrikulaariseen sydänlihaksen systolisen toiminnan heikkenemiseen liittyvä verenkierrollinen vajaatoiminta on yksi vian tavallisista sydänkomplikaatioista. Maksan vajaatoiminta, tromboemboliset komplikaatiot, lymfakierron ongelmat, proteiinin vuoto suoleen tai keuhkoihin kehittyvät valokset sekä munuaisten vajaatoiminta ja neurokognitiiviset ongelmat lukeutuvat yksikammioisen sydänvian monielinvaikutuksiin. Diagnostiikan, tehohoidon, kirurgisten ja katetriteknisten toimenpiteiden sekä lääkehoidon kehityksen myötä Fontan-potilaiden elinajan ennuste on vuosikymmenten saatossa selvästi parantunut, mutta komplikaatiot ovat edelleen yleisiä ja iän myötä lisääntyvä sairastavuus tässä harvinaisessa potilasryhmässä on merkittävää.

Fontanin verenkierto

Harvinainen yksikammioinen sydänvika kattaa kirjon synnynnäisiä rakenteellisia sydänvikoja, kuten sydämen oikean ja vasemman puolen rakenteiden vaikean vajaakehityksen (esim. kolmiliuskaläpän umpeuma, keuhkovaltimoläpän umpeuma ilman kammioväliseinäaukkoa ja vajaakehittyneen sydämen vasemman puolen oireyhtymä) sekä muut monimutkaiset sydänvikat, joissa sydämen sisäinen rakennevika ei salli keuhkoverenkierron ja systeemiverenkierron eriyttämistä (molemmista eteisistä yhteys samaan kammioon [*double-inlet left ventricle DILV*], monimutkainen molempien valtasuonten lähtö samasta kammioista [*double-outlet right ventricle, DORV*], monimutkainen synnynnäisesti korjaantunut valtasuonten transpositio [*ccTGA*] tai vaikea Ebsteinin anomalia). Potilaiden joukossa on myös erilaisia heterotaksiapotilaita, joilla on sydänvikojen lisäksi laaja-alaiset synnynnäiset poikkeavuudet keuhkojen ja vatsan alueen elimissä (vasen ja oikea isomerismi eli symmetria). Yksikammioiset sydänvikat ovat kaikki syanoottisia, ja ne löytyvät usein jo keskiraskauden rakenneultraääniseulassa. Raskaudenaikainen esiintyvyys Suomessa on yhteensä arviolta 20–40 tapausta vuodessa, mutta noin puolet näistä raskauksista päättyy keskenmenoon tai keskeytykseen sikiön vaikean rakennevian vuoksi.

Yksikammioisen sydänvian aktiivihoidon muodostuu kaksitai kolmivaiheisesta apuleikkausten sarjasta, jonka avulla sys-

teemiverenkierto ohjataan jäljellä olevasta kammioista aorttaan ja keskuslaskimoveri ohjataan asteittain kulkemaan suoraan keuhkovaltimoon niin kutsutun Fontanin verenkierron saavuttamiseksi (1). Kolmivaiheisen leikkaustoimenpiteiden sarjan aikataulu määräytyy syntymän jälkeisen keuhkoverenkierron sopeutumisen, yleisen kasvun ja liikkumisen asettamien vaatimusten mukaan. Ensimmäisen vaiheen leikkaus tehdään vastasyntyneisyyskaudella. Vajaakehittyneen sydämen vasemman puolen oireyhtymässä leikkauksessa muodostetaan esteetön sisäänvirtaus oikeaan kammioon ja siitä esteetön ulosvirtaus aorttaan (Norwoodin leikkaus). Sekä vasemman- että oikeanpuoleisissa vioissa leikkauksessa muodostetaan keuhkokierto syöttävä suntti (modifioitu Blalock-Taussig [BT] tai niin sanottu Sanon [RV-PA] suntti). Kuuden kuukauden iässä yläonttolaskimo yhdistetään keuhkovaltimohaaraan aikaisemman sunnin korvaavalla Glennin sunnilla (*bidirectional Glenn* eli BDG tai *bidirectional cavopulmonary shunt* eli BCPS). Noin kolmen vuoden iässä Fontanin verenkierto täydennetään liittämällä alaonttolaskimo keuhkovaltimohaaraan. Vanhimmat potilasryhmät on korjattu aikanaan yhdistämällä eteiskorvake keuhkovaltimoon (ns. klassinen Fontan). Tämä hoitomenetelmä on osoittautunut ongelmalliseksi eteisen laajentuessa ajan myötä, ja siihen liittyy eteis-peräisiä rytmihäiriöitä ja tromboembolisia komplikaatioita. Noin kolmekymmentä vuotta sitten leikkausmenetelmäksi muodostui yhdistää alaonttolaskimo keuhkovaltimoon ns. TCPC-putkella (*total cavopulmonary connection*), joka voidaan rakentaa joko eteisen sisään osittain eteiseenämää käyttäen (ns. lateraalitunneli) tai ekstrakardiaalisesti (yleisempi tapa). Usein tässä kolmannessa vaiheessa TCPC-putken ja eteisen väliin jätetään vielä yhteys (lyhyt putki tai ikkuna eli fenestraatio), joka jatkossa usein sulkeutuu itsestään tai voidaan sulkea katetritekniikalla. Koska oikea kammio ei ylläpidä keuhkoverenkiertoa, ajatellaan merkittävän osan sitä ylläpitävästä liike-energiasta tulevan sisäänhengityksen aikaansaamasta imuvaikutuksesta sekä luurankoli hasten laskimoihin kohdistamasta pumppaustoiminnasta. Aktiivinen mobilisaatio ja liikunta onkin erityisen tärkeää Fontan-potilaille.

Meta-analyysin mukaan kirurgisen leikkaussarjan läpikäyneiden potilaiden 20-vuotisennuste on noin 80 % (2). Kuolleisuus painottuu ensimmäisiin vuosiin leikkauksista, mutta sitä esiintyy merkittävästi myös myöhemmällä iällä (3). Merkittäviä pitkäaikaiskomplikaatioita on varhaisvaiheessa eloonjääneistä noin neljäsosalla (4). Suorituskyky on leikki-ikästä lähtien kaikilla potilailla selvästi alentunut. Tyyppillisesti maksimaalinen rasiituksen aikainen hapenotto- ja sydämen läpivirtaus jää teini-ikässä keskimäärin noin 60–70 %:iin terveisiin nähden ja heikkenee iän karttuessa vähitellen (5).

Verenkierrolliset haasteet ja ongelmat

Keuhkon verisuonissa ei saa olla ahtaumia, ja keuhkosuonten ääreisvastuksen on oltava matala ja keuhkokudoksen perfuusio-olosuhteiden optimaaliset (ei kilpailevia veno-venöosejä tai arterio-venöosejä virtauksia). Lisäksi tarvitaan riittävä perfuusio-paine (systeemilaskimopaine usein 10–15 mmHg ja eteispaine tyypillisesti 5–10 mmHg), eteiskammion läpässä ei saa olla ahtaumaa tai vaikeaa vuotoa ja kammion systolis-diastolisen toiminnan tulee olla hyvä, jotta systeemilaskimoveri kulkee ongelmitta keuhkon läpi. Ei siis ole yllättävää, että osa eloonjääneistä ajautuu aikanaan joko keuhkoverenkiertoon liittyvien ongelmien (ns. *failing Fontan*) tai sydämen toimintahäiriön vuoksi merkittävään verenkierrolliseen vajaatoimintaan ja lopulta sydämensiirtoon. Osalle potilaista muodostuu merkittäviä uudissuonia sekä valtimo- että laskimopuolelle, mikä heikentää keuhkoverenkiertoa ja laskee systeemisaturaatiota. Näitä virtauksia voidaan arvioida kattavalla sydämen MRI-tutkimuksella. Runsaana esiintyessään henkitorven alueen uudissuonet voivat johtaa veri-ryskösten kehittymiseen, ja niitä voidaan yrittää sulkea katetri-teitse. Vajaatoiminnan lääkehoidossa käytetään usein diureettia nestekertymien hoitoon sekä keuhkoverenkierron vastusta laskevaa fosfodiesteriäsiin estäjää (esim. sildenafili) tai endoteliini-reseptorin salpaajaa (esim. bosentaani) ja systeemiverenkierron jälkikuormaa alentavaa ACE-estäjää. Valtasuonten ahtaumiin ja sydämen läppäongelmiin voidaan puuttua leikkauksella tai osittain katetri-teitse.

Pitkäaikainen laskimostaasi aiheuttaa myös laskimoiden seinämän paksuuntumisen (6), ja aikuisiällä laskimo-ongelmat ovatkin Fontan-potilailla yleisiä (7).

Iän myötä rytmihäiriöitä esiintyy lisääntyvästi. Nuoruusiän saavuttaneista potilaista kaksi kolmesta on sinusrytmisä (8). Aikuisikään mennessä 16–50 %:lla esiintyy merkittävää hidassykkeisyyttä sekä eteistakykardiaa ja -värinää (9), jotka reagoivat melko huonosti lääke- tai katetriablaatiohoitoon. Jos eteis-supistutus puuttuu, kammion esikuorma ja sydämen minuuttitilavuus pienenevät. Yksikkammiainen verenkierto sietää siten eteis-peräisiä rytmihäiriöitä erityisen huonosti, ja potilas saattaa ajautua sydämen vaikeaan vajaatoimintaan parin vuorokauden kuluessa (9). Oireina ovat tällöin epäsäännöllisen tai nopean sykkeen lisäksi rasituksen siedon nopea heikentyminen ja hengityksen vaikeutuminen. Eteis-peräiset rytmihäiriöt kehittyvät usein leikkauksien ja heikentyneen verenkierron – etenkin oikean eteisen laajenemisen – seurauksena ja saattavat edellyttää verenkierto-olosuhteiden mekaanista helpotusta (9). Rytmihäiriöiden taustalta kannattaa ensin etsiä rakenteellista syytä. Rytmihäiriöriski on suurempi silloin, kun eteinen on yhdistetty suoraan keuhkovaltimoihin, kuin tapauksissa, joissa alaonttolaskimon veri ohjataan keuhkovaltimeen putkiproteesilla. Aikuisikään mennessä noin viidesosalla potilaista on tahdistin.

Varhaisvaiheessa tromboembolisia komplikaatioita esiintyy noin 5 %:lla, ja myöhemmin hitaat laskimovirtaukset altistavat myös tromboosille. Tästä syystä pysyvää antikoagulaatiota, aikuisiällä ASAa tai varfariinia, suositellaan kaikille Fontan-potilaille.

Vatsan alueen elinten poikkeavuudet

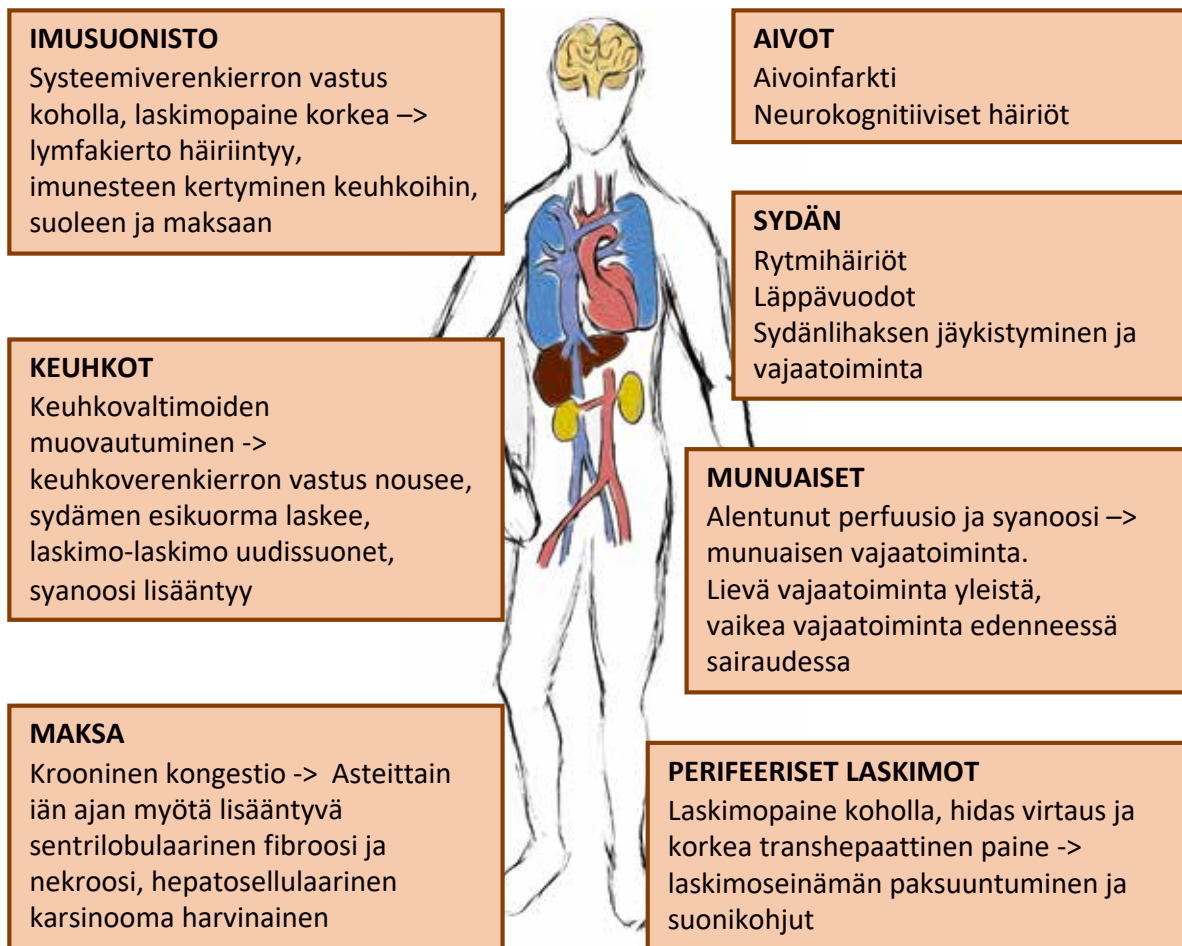
Poikkeavat verenkierrolliset olosuhteet (korkea keskuslaskimopaine, hidas laskimovirtaus ja matala sydämen minuuttitilavuus) johtavat vuosien saatossa vähitellen kehittyviin muutoksiin vat-

san alueen elimissä. Maksan toimintahäiriö (*Fontan-associated liver disease*, FALD) on todettavissa 20–30 %:lla potilaista teini-ikästä lähtien, ja nuorella aikuisiällä porta-alueen fibroosia on 30–40 %:lla (10–12). Myöhemmin aikuisiällä käytännössä kaikille kehittyy eriasteista maksafibroosia ja 3–15 %:lle FALD-potilaista hepatosellulaarinen karsinooma (13). Fontanin verenkierron pettäessä maksamuutosten kehittyminen kiihtyy. Maksan toiminnan muutokset alkavat maksan jäykkyyden lisääntymisellä koholla olevan laskimopaineen, hitaan virtauksen ja lymfavuodon johdosta, jolloin sentrilobulaarinen laskimoalue hiljalleen fibrotisoituu. Elastografialla arvioituna Fontan-potilaiden maksan jäykkyys lisääntyy nopeasti jo 5 vuoden kuluessa viimeisestä leikkauksesta (14), ja tämä heijastelee sekä maksan parenkyymin muutosta että kroonista kongestiota. Pienessä läpileikkaustutkimuksessa 67 nuorella Fontan-potilaalla (keski-ikä 17 vuotta) oli kaikilla todettavissa jonkinasteista histologista fibroosia (15). Fibroosin kehittyminen on tutkimuksissa korreloinut potilaan ikään ja laskimopainetasoon. Fontan-potilaiden maksafunktiota seurataan säännöllisesti kattavilla laboratoriotutkimuksilla, mutta niiden arvioiminen on haastavaa ja yhteys histologisiin muutoksiin heikkoa, ja olennaista onkin ajallinen kehitys. Harvakseltaan tehtyjä maksan ultraäänitutkimuksia käytetään Fontan-potilaiden seurannassa, jos laboratoriovitettä merkittävästä maksavauriosta ei ole todettavissa. Ultraääni ei ole hyvä menetelmä varhaisen fibroosin kehittymisen arviointiin. Ultraäänellä voidaan Fontan-potilailla usein havaita maksan pinnan epätasaisuutta, mutta toisin kuin muissa maksan sairauksissa, tämä ei korreloi merkittävään maksavaurioon. Jos laboratoriorvot viittaavat edenneeseen maksasairauteen, antaa maksan MRI tarkempaa ja luotettavampaa tietoa. MRI:llä arvioidaan fibroosin vaikeusastetta ja mahdollista kirroositasoista vauriota sekä haetaan hepatosellulaarisen karsinooman esiasteita. Kehittyneisiin maksamuutoksiin ei ole spesifistä hoitoa. Potilaan verenkierrollista tilaa pyritään arvioimaan kattavasti, ja mahdollisiin virtausesteisiin, keuhkovastukseen ja jälkikuormaan pyritään puuttumaan mahdollisuuksien mukaan. Kuvantamislöydösten ja laboratoriotulosten tulkinta voi joskus olla vaikeaa, ja maksabiopsia on oireisessa ja edenneessä tilanteessa usein perusteltu. Vaikeassa maksan vajaatoiminnassa harkittavaksi tulee sydämensiirto tai kombinoitu maksan- ja sydämensiirto.

Myös munuaisissa nähdään lievää toiminnan heikkenemistä mitatussa GFR:ssä. Munuaisfunktion heikkenemiseen vaikuttavat toistuvat perfuusioleikkaukset, alentunut minuuttitilavuus ja pitkäaikainen syanoosi. Noin kolmasosalla yli 18-vuotiaista Fontan-potilaista on osoitettavissa albuminuria (10–12). Koska laskennallinen GFR on melko karkea munuaisen toiminnan mittari, käytetään potilaiden seurannassa usein myös kystatiini C-mittausta ja tarvittaessa todellista glomerulusten suodatusnopeuden mittausta. Jos munuaisen vajaatoimintaa tai mikroalbuminuriaa todetaan, tulisi harkita ACE-estäjän aloitusta. Vaikea munuaisen vajaatoiminta on kuitenkin harvinaista ja kehittyy usein vasta elämän loppuvaiheen verenkierrollisena komplikaationa.

Suolistoenteropatiaa (*protein-losing enteropathy*, PLE) esiintyy teini-ikästä lähtien 5–10 %:lla potilaista. Siinä potilas menettää proteiinia ulosteeseen (ulosteessa mitattavissa alfa1-antitrypsiiniä) ja plasman proteiinipitoisuus laskee, mikäli elimistön proteiinin synteesikyky ei pysty kompensoimaan katoa (10–12). Tähän liittyvät oireina löysävatsaisuus ja matalasta plasman onkoottisesta paineesta johtuvat turvotukset. PLE:n kehittyminen





KUVA 1. Fontanin verenkiertoon liittyvät elinvauriot.

on monitekijäinen ilmiö, ja laukaisevana tekijänä voi olla infektio. Verenkiertoa arvioidaan invasiivisesti katetriteitse, mutta usein verenkierröllisissä olosuhteissa ei ole osoitettavissa mitään merkittävästi poikkeavaa tai hoidettavissa olevaa. Suolen seinämän turvotus voi johtaa ravinteiden imeytymisen heikkenemiseen, mikä voi edelleen lisätä proteiinihukkaa ja johtaa PLE:n taudinkuvan vaikeutumiseen. PLE on usein pitkäaikainen, aaltoileva tila, joka hoitoyrityksistä huolimatta voi johtaa ravitsemuksen häiriöihin, immuunivasteen heikkenemiseen ja veren hyytymiskaskadin ongelmiin. Sen hoitona käytetään usein diureettia, proteiinipitoista ravitsemuslisää, suolistoalueen kortikosteroideja kuten budesonidia, sekä sildenafilia suoliston alueen verenkierron vastuksen laskemiseksi ja fraktioimatonta ihonalaista hepariinia. Näiden lääkkeiden pitkäaikaiskäyttöön liittyy merkittäviä haittavaikutuksia, kuten lisämunuaislamaa ja osteoporoosia. Pitkäaikainen PLE voi olla huonon ennusteen merkki, ja jos tilanne ei korjaannu konservatiivisella hoidolla tai interventioilla, ajaututaan herkästi sydämensiirtoarvioon.

Imusuoniston poikkeavuudet

Osalla Fontan-potilaista on merkittäviä imusuoniston rakenteellisia ja toiminnallisia poikkeavuuksia. Tämä voi olla osittain synnynäistä, osin iatrogeenista, rintaontelon alueen toistuviin leikkauksiin liittyvää imusuoniston vaurioitumista ja osin korkeaan keskuslaskimopaineeseen liittyvää (ductus thoracicus laskee solislaskimoon), mutta osasyynä voi olla myös vähitellen kudosta-

solla kehittyvä imusuoniston häiriö etenkin maksan, suoliston ja hengitysteiden alueilla. Fontan-potilaiden imusuonten pumpputoiminta on heikentynyt (16). Imusuoniston ajatellaan olevan etiologisena osatekijänä oireita aiheuttavassa PLE:ssä.

Hengitysteiden alueelle voi erittyä imuteiden kautta proteiinipitoista eritettä, jolloin muodostuu hengitysteitä tukkivia valoksia (plastinen bronkiitti). Valokset aiheuttavat yskää ja hengitysvaikeutta ja voivat pahimmillaan tukkia hengitysteitä laajalti ja aiheuttaa kaasujenvaihdon heikentymistä. Alkuvaiheen hoitona on hengityksen tukeminen ja ilmäteiden avaaminen keuhkoputkia avaavilla hengitettävillä lääkkeillä tai tarvittaessa mekaanisesti. Inhaloitavaa tPA:ta on myös käytetty akuuttivaiheen hoitona pilkkomaan valoksia. Tila on harvinainen, eikä hoidoista ole varsinaista tieteellistä näyttöä.

Imuteiden poikkeavuuksiin ei ole tarjolla näyttöön perustuvaa hoitoa, ja niihin liittyvien oireiden ilmaantuessa ennuste on usein huono ja sydämensiirtoselvittely tarpeen. Imusuoniston poikkeavuuksia voidaan osittain selvittää MRI:llä ja imusuonistoon ruiskutetulla varjoaineella, mutta imusuonten katetri-interventiot ja muut hoidot ovat tällä hetkellä pitkälti tutkimusasteella (16,17).

Neurokognitiiviset toiminnot ja psykososiaalinen selviytyminen

Fontan-potilailla esiintyy terveisiin nähden keskimääräistä enemmän neurokognitiivisia ongelmia nuorella aikuisiäl-

lä (18). Varhaisvaiheessa pelättyimmät komplikaatiot liittyvät tromboembolisiin aivokomplikaatioihin, joista toipuminen on kuitenkin aikuisiin nähden parempaa. Toistuviin leikkauksiin liittyy kuitenkin mikroembolioiden ja hypoksis-iskeemisen vaurion mahdollisuus. Varhaisvaiheen hoidolliset haasteet heijastuvat neurokognitiivisiin pitkäaikaistuloksiin. Pitkällä aikavälillä syanoosi, kohonnut tromboembolisten tapahtumien riski ja eteisarytmioiden esiintyvyys myötävaikuttavat aivoverenkiertohäiriöiden ilmaantumiseen. Aivojen kuvantamistutkimuksissa Fontan-potilailla on osoitettavissa poikkeavuutta pitkäaikais-seurannassa, mutta pienempää aivojen kokonaistilavuutta lukuun ottamatta muut paikalliset poikkeavuudet eivät ennusta neurokognitiivista selviytymistä kovin hyvin. Fontan-potilailla on keskimääräistä enemmän haasteita toiminnanohjaukseen, keskittymiseen ja sosiaaliseen havainnoimiseen liittyvissä toiminnoissa. Sosiaalisissa tekijöissä, kuten saavutetussa koulutusasteessa, eroa terveisiin ei näytä olevan, mutta työllisyysaste on Fontan-potilailla normaalia matalampi (19).

Fontan-potilaiden kardiologinen seuranta aikuisiällä

Fontan-potilaiden sydänseurannalle aikuisiässä on olemassa AHA/ACC:n suositus vuodelta 2018 ja samankaltainen ESC:n suositus vuodelta 2020 (11,12). Suositusten mukaan potilaiden seuranta ja hoito tulisi keskittää aikuisten synnynnäisiä sydänvikoja hoitaviin GUCH/ACHD-keskuksiin, Suomessa käytännössä synnynnäisten sydänsairauksien yksikköön Helsingissä. Seurantaväli on yksilöllinen, mutta usein vähintään vuosittainen seuranta on perusteltua. Keskeistä seurannassa on kardiovaskulaarisen kuvantamisen (ultraääni ja MRI) lisäksi arvioida säännöllisesti muiden elinten (maksa, munuainen, suolisto, keuhkot, hematologia ja rautatasapaino, neurokognitiivinen kuntoutuksen tarve) tilaa laboratorio- ja kuvantamistutkimuksin sekä potilaan suorituskyvyssä tapahtuvia muutoksia ajoittain suoritettulla rasituskokeella (spiroergometria). Rytmihäiriöiden yleisyys edellyttää myös ajoittaista EKG:n pitkäaikaisrekisteröintiä. Potilaan tilan heikkeneminen voi myös edellyttää kajoavaa verenkierron arviota, rytmikardiologisia arvioita ja hoitotoimenpiteitä. Liikuntaa suositellaan kaikille potilaille. Raskautta ei suositella potilaille, joilla on selvästi heikentynyt keuhkoverenkierto tai pulmonaalihypertensio (saturaatio < 85 %) tai joilla sydämen systolinen toiminta on huono. Suun terveyden ylläpito on potilaille tärkeää, ja heille suositellaan endokardiittiprofylaksiaa.

Lopuksi

Vaikka ensimmäinen TCPC-leikkaus tehtiin Suomessa 1970-luvulla, on leikkaushoito ollut aktiivisempaa 1990-luvulta lähtien. Tältä aikakaudelta eloon jäänyt potilasryhmä on tällä hetkellä 20–30 vuoden iässä, ja aikuispuolelle siirtyvä Fontan-potilaiden määrä kasvaa vuosittain arviolta 5–10 henkilöllä. Tässä potilasryhmässä myöhäissairastuvuus on yleistä ja ongelmien tunnistaminen ja hoitaminen voi olla haasteellista (20, 21) (kuva). Potilaat tarvitsevat runsaasti moniammatillista apua, tukea ja heidän ongelmiinsa perehtyneen sydänlääkärin säännöllistä seurantaa. Yksikammioinen sydän tarkoittaa, että henkilön verenkierto on ollut sikiöajasta asti poikkeava. Toistuvat pitkät ja raskaat sairaalajaksot, hoidot ja mahdolliset komplikaatiot kuormittavat perheitä huomattavasti. Todennäköisesti potilaat ovat syntymästä asti sopeutuneet terveydentilaansa ja heidän elämänarvonsa ja

odotuksensa ovat erilaiset kuin terveillä. Psykososiaaliset haasteet voivat kuitenkin olla merkittäviä, etenkin verenkierron heikentyessä asteittain nuorella iällä. Valtaosa aikuisiän kynnyksellä olevista nuorista ilmoittaa olevansa tyytyväisiä elämäänsä, ja hoidon kehittymisen myötä heidän ongelmansa ovat vähentyneet mutta ovat edelleen merkittäviä. ■

Mikko Jalanko

LT, kardiologian erikoislääkäri

Sydän- ja keuhkokeskus, Meilahden sairaala

Taisto Sarkola

Lastentautiopin dosentti, lastentautien erikoislääkäri,

lastenkardiologian lisäkoulutus

Uusi lastensairaala, HUS ja

Lääketieteellinen tutkimuslaitos Minerva

Viitteet

1. Sarkola T, Pihkala J, Nieminen H ym. Yksikammioinen sydänvika – pitkäaikaisennuste, komplikaatiot ja elämänlaatu. *Duodecim*. 2009;(125):275–82.
2. Poh CL, d’Udekem Y. Life After Surviving Fontan Surgery: A Meta-Analysis of the Incidence and Predictors of Late Death. Vol. 27, *Heart Lung and Circulation*. Elsevier Ltd; 2018. p. 552–9.
3. Raissadati A, Nieminen H, Jokinen E ym. Progress in late results among pediatric cardiac surgery patients: A population-based 6-decade study with 98% follow-up. *Circulation*. 2015 Jan 27;131(4):347–53.
4. Sarajuuri A, Jokinen E, Puosi R ym. Neurodevelopmental and neuroradiologic outcomes in patients with univentricular heart aged 5 to 7 years: Related risk factor analysis. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2007 Jun;133(6):1524–32.
5. Goldberg DJ, Zak V, McCrindle BW, Ni H ym. Exercise Capacity and Predictors of Performance After Fontan: Results from the Pediatric Heart Network Fontan 3 Study. *Pediatric Cardiology*. 2021 Jan 1;42(1):158–68.
6. Sarkola T, Jaeggi E, Slorach C ym. Assessment of vascular remodeling after the Fontan procedure using a novel very high resolution ultrasound method: Arterial wall thinning and venous thickening in late follow-up. *Heart and Vessels*. 2013 Jan;28(1):66–75.
7. Valente AM, Bhatt AB, Cook S ym. The CALF (Congenital Heart Disease in Adults Lower Extremity Systemic Venous Health in Fontan Patients) Study. *Journal of the American College of Cardiology*. 2010 Jul 6;56(2):144–50.
8. Blaufox AD, Sleeper LA, Bradley DJ ym. Functional status, heart rate, and rhythm abnormalities in 521 Fontan patients 6 to 18 years of age. *Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2008;136(1).
9. Deal BJ, Mavroudis C, Backer CL. Arrhythmia management in the Fontan patient. Vol. 28, *Pediatric Cardiology*. 2007. p. 448–56.
10. Rychik J, Atz AM, Celermajer DS ym. Evaluation and Management of the Child and Adult with Fontan Circulation: A Scientific Statement from the American Heart Association. Vol. 140, *Circulation*. Lippincott Williams and Wilkins; 2019. p. E234–84.



11. Baumgartner H, de Backer J, Babu-Narayan S v. ym. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. Vol. 42, European Heart Journal. Oxford University Press; 2021. p. 563–645.
12. Stout KK, Daniels CJ, Aboulhosn JA ym. 2018 AHA/ACC Guideline for the Management of Adults With Congenital Heart Disease: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines. Journal of the American College of Cardiology. 2019 Apr 2;73(12):e81–192.
13. Emamoulee J, Zaidi AN, Schiano T ym. Fontan-associated liver disease: Screening, management, and transplant considerations. Vol. 142, Circulation. Lippincott Williams and Wilkins; 2020. p. 591–604.
14. Agnoletti G, Ferraro G, Bordese R ym. Fontan circulation causes early, severe liver damage. Should we offer patients a tailored strategy? International Journal of Cardiology. 2016 Apr 15;209:60–5.
15. Goldberg DJ, Surrey LF, Glatz AC ym. Hepatic fibrosis is universal following fontan operation, and severity is associated with time from surgery: A liver biopsy and hemodynamic study. Journal of the American Heart Association. 2017 May 1;6(5).
16. Mohanakumar S, Telinius N, Kelly B ym. Morphology and Function of the Lymphatic Vasculature in Patients With a Fontan Circulation. Circulation Cardiovascular imaging. 2019 Apr 1;12(4):e008074.
17. Dori Y, Keller MS, Rome JJ ym. Percutaneous lymphatic embolization of abnormal pulmonary lymphatic flow as treatment of plastic bronchitis in patients with congenital heart disease. Circulation. 2016 Mar 22;133(12):1160–70.
18. Verrall CE, Yang JYM, Chen J ym. Neurocognitive Dysfunction and Smaller Brain Volumes in Adolescents and Adults with a Fontan Circulation. Circulation. 2021;878–91.
19. Raissadati A, Knihtilä H, Pätälä T ym. Long-term social outcomes after congenital heart surgery. Pediatrics. 2020 Jul 1;146(1).
20. Raissadati A, Haukka J, Pätälä T ym. Chronic disease burden after congenital heart surgery: A 47-year population-based study with 99% follow-up. Journal of the American Heart Association. 2020 May 5;9(9).
21. Raissadati A, Nieminen H, Haukka J ym. Late Causes of Death After Pediatric Cardiac Surgery: A 60-Year Population-Based Study. Journal of the American College of Cardiology. 2016 Aug 2;68(5):487–98.

Sidonnaisuudet:

- Mikko Jalanko: ei sidonnaisuuksia.
- Taisto Sarkola: ei sidonnaisuuksia.

Mainos

Synnynnäinen sydänvika – Noninvasiivinen kuvantaminen seurannassa

Laura Martelius, LT, lastenradiologi, HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia, Uusi lastensairaala

Sari Kivistö, LT, dosentti, sydän- ja thoraxradiologian ylilääkäri, HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia

Miia Holmström, LT, dosentti, radiologian erikoislääkäri, HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia, Meilahden sairaala

Tiina Ojala, LT, dosentti, lastenkardiologian erikoislääkäri, HYKS, Uusi lastensairaala

Tiivistelmä

Synnynnäisten sydänvikojen seurannassa eri ikäisillä on erityispiirteensä riippuen sydänvian laadusta ja käytetyistä korjausmenetelmistä. Magneettikuvaus ja tietokonetomografia (TT) ovat noninvasiivisia leikekuvausmenetelmiä, joista molemmat ovat tärkeitä synnynnäisten sydänvikojen seurannassa. Mageettitutkimuksen etuna on hyvä näkyvyys kaikkialle thoraxin alueella sekä säderasituksen puuttuminen. Se soveltuu erityisen hyvin synnynnäisten sydänvikojen seurantaan, ja se tulisi tehdä kaikille syanoottista sydänvikaa ja koarktaatiota sairastaville ainakin kerran aikuisiässä ja sen jälkeen tarvittaessa esimerkiksi uusintatoimenpidettä harkittaessa tai jos näkyvyys on huono. Nykyisillä tutkimustekniikoilla tietokonetomografian säderasitusta on saatu alennettua huomattavasti ja tutkimus on hyvin vaivaton ja nopea toteuttaa. TT täydentää tarvittaessa magneettikuvauksesta saatavaa informaatiota.

Johdanto

Valtaosa vaikeakin sydänvikaa sairastavista lapsista selviytyy nykyisin aikuisuuteen. Synnynnäisiin sydänvikoihin liittyy kuitenkin huomattavaa sairastavuutta. Ongelmien tunnistaminen ja oikea-aikainen hoito saattavat ehkäistä komplikaatioiden, kuten sydämen vajaatoiminnan tai rytmihäiriöiden, kehittymistä. Käikenikäiset potilaat tarvitsevat siksi säännöllistä seurantaa, ja tässä kuvantamisella on keskeinen rooli. Ultraäänitutkimus on perinteisen thoraxkuvan lisäksi ensilinjan kuvantamismenetelmä kardiologiassa sekä aikuisilla että lapsilla. Ultraäänellä kaikkia rakenteita ei saada riittävästi näkyviin, ja kasvun myötä tähän liittyvät haasteet lisääntyvät. Tietokonetomografia (TT) ja magneettikuvaus ovat kajoamattomia leiketutkimuksia, joista molemmilla on keskeinen rooli synnynnäisten sydänvikojen kuvantamisseurannassa (1). Invasiiviseen sydämen katetrointiin edetään, jos tiedossa on noninvasiivisella kuvantamisella havaittu toimenpidetarve. Tässä artikkelissa keskitymme noninvasiivisista kuvausmenetelmistä tietokonetomografiaan ja magneettikuvaukseen.

Eri-ikäiset potilaat

Varhaisdiagnostiikassa vastasyntyneisyyskaudella valtaosa rakennepoikkeavuuksista saadaan selvitettyä pelkkää ultraään-

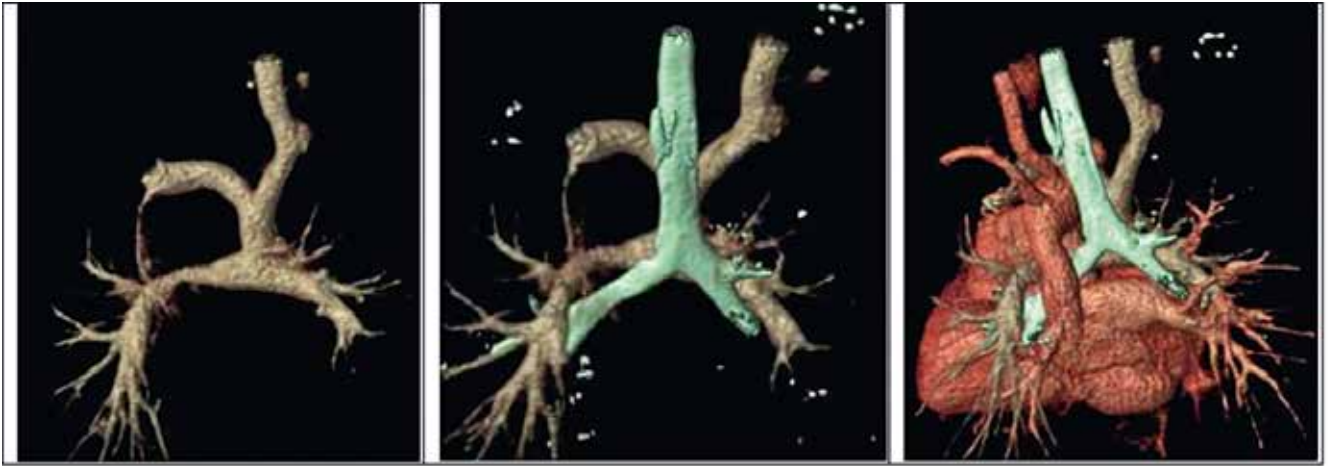
tä käyttäen. Monimutkaisemmissa rakennepoikkeavuuksissa ultraäänien lisäksi käytetään tyypillisesti sydämen tahdistettua TT-angiografiaa. Vauvaiässä magneettikuvausta käytetään synnynnäisten sydänvikojen yhteydessä lähinnä vain silloin, kun selvittää leikkausvaihtoehtoja yksi- ja kaksikammioratkaisun välillä. Kasvun myötä näkyvyudet ultraäänessä heikkenevät, jolloin leikekuvantamisen tarve kasvaa. Säteilyrasituksettomana tutkimuksena magneettikuvaus on isommilla lapsilla ensisijainen menetelmä synnynnäisten rakennepoikkeavuuksien selvittelyyn ja sepelvaltimoiden rakennepoikkeavuuksien arviointiin (3). TT:n pääasiallinen haitta on siihen sisältyvä säteilyrasitus. TT:n selkeä etu on nopeus, joka vähentää anestesian tarvetta. Nykyaikaisilla sydänkuvantamiseen soveltuvilla TT-laitteilla lasten sydämen TT-angiografia onnistuu useimmiten ilman sedaatiota, kun taas magneettikuvaus onnistuu hereillä yleensä vasta yli 6-vuotiailla lapsilla. Aikuispotilaiden sydänvian seurannassa magneettikuvaus on yleensä suosituin vaihtoehto. Tutkimukset on pääsääntöisesti mahdollista tehdä ilman varjoainetta.

Sydämen magneettikuvaus

Magneettikuvausta voidaan pitää turvallisena tutkimusmenetelmänä, eikä siihen liity säteilyrasitusta. Yleisinä vasta-aiheina magneettikuvaukselle ovat klaustrofobia, kehon metalliesineet tai esimerkiksi hylätyt, murtuneet tai pitkät tahdistinjohdot (4). Magneettikuvauksessa voidaan tarvittaessa antaa suoneen tähän tarkoitukseen sopivaa gadolinium-tehosteainetta (Gd). Allergiset reaktiot ovat harvinaisia. Gd-tehosteaineen antamista tulee harkita tarkoin, jos potilaalla on vaikea munuaisten vajaatoiminta ja hänelle on tehty useita tehostettuja magneettikuvauksia, koska tehosteaineineen hidas poistuminen ja kerääntyminen kudoksiin voi laukaista vakavan, mutta harvinaisen nefrogeenisen systeemisen fibroosin. Nykyään käytössä olevilla Gd-varjoaineilla nefrogeenisen systeemisen fibroosin riski katsotaan kuitenkin erittäin pieneksi ja esiintyvyys on laskenut (5).

Magneettikuvaus valitaan usein vaihtoehdoksi silloin, kun halutaan rakenteiden kuvantamisen lisäksi tietoa myös sydämen ja verenkierron toiminnasta tai sydänlihaksen koostumuksesta (4). Magneettikuvauksen paikkaresoluutio on TT-kuvausta huonompi mutta usein kuitenkin riittävän hyvä. Synnynnäisten sydänvikojen arvioinnissa magneettikuvaustekniikoista keskei-





KUVA 1. Lapsipotilas, jolla yksikkammioinen sydänvika, GLENN-vaihe. 3D-kuvissa näkyy vasemman keuhkovaltimohaaran ahtauma, sen suhde ilmateihin sekä laskevan aortan aiheuttama painuma keuhkovaltimoon ja ilmateihin. 3D-visualisointia käytetään avuksi leikkaussuunnittelussa.

siä ovat kine- eli liikekuvasarjat, virtausmittaukset sekä anatomiset 3D-sarjat (2).

EKG-tahdistetut kinekuvasarjat tuovat näkyviin sydämen liikkeen ja lisäksi suuntaa antavasti läppävuodot sekä rakenteellisiin ahtaumiin liittyvät virtauskihtymät. Kinesarjoista mitataan sydämen lokeroiden tilavuuksia, määritetään ejektiofunktio ja mitataan sydänlihaksen massa. Lisäksi niistä voidaan arvioida sydämen liikehäiriötä, joko silmämääräisesti tai sydämen muovautuvuutta arvioivan strain-analyysin avulla. Sydämen lokeroiden tilavuuksien, sydämen funktion ja sydämen kuormittamisen merkkien perusteella tehdään arvioita sydämen hemodynaamisesta merkityksestä. Faasikontrastiangiografiatekniikkaan perustuvien virtausmittausten avulla kaikista keskeisistä verisuonista voidaan mitata mittaustasoon nähden eteenpäin ja taaksepäin suuntautuva virtaus- ja huippuvirtausnopeus sekä päätellä näistä iskuilavuus ja vuoto-osuus. 3D-kuvaustekniikoilla voidaan yksittäisten leikkeiden sijaan tuottaa kuvavolyymit, josta voidaan rekonstruoida anatomisia, eri leikesuuntien kuvia TT-kuvadatan tapaan. Sydänlihassairauksien arvioinnissa rutiinomaisesti käytettäviä kuvasarjoja (jälkitechostumakuvaus, T1- ja T2-relaksaatioaikojen kartoitus) käytetään synnynnäisten sydänvikojen yhteydessä vain tarvittaessa lähinnä sydänlihassfibroosin etsimiseen (2,3).

Tietokonetomografia

TT:lla saadaan täsmällistä rakenteellista tietoa synnynnäisistä sydänvikoista ja niiden komplikaatioista. Sydämen rakennevikojen kuvantaminen TT:lla on hyödyllistä erityisesti silloin, kun halutaan tietoa anatomiasta ja visualisointia rakenteiden yhteydestä toisiinsa (kuva 1). TT:ssa käytetään röntgensäteilyä. Viimeaikaisen laitekehityksen myötä sydämen TT:n säteilyannokset ovat laskeneet merkittävästi ja ovat samansuuruisia tai tutkimusprotokollasta riippuen pienempiä kuin muissa rintakehän alueen TT-kuvauksissa. TT-angiografia edellyttää jodivarjoaineen käyttöä, ja sitä ruiskutetaan nopeasti koneruiskulla mieluiten kynnärtaipeen laskimoon. Kuvauksen ajoitetaan hetkeen, jolloin sydämessä ja suurissa suonissa on vahva varjoainekonsentraatio. Lisäksi käytetään EKG-tahdistusta. Lapsen sydämen TT-angiografia edellyttää yksilöllistä suunnittelua, joka huomioi kysymyk-

senasettelun, lapsen koon ja kanyylin sijainnin sekä hemodynaamisen tilanteen. Aikuisten kuvauksissa kuvausaiheena on usein sepelvaltimoanatomian, kalkkeutuneiden pulmonaalihomografien, sunttien, kollateraalien ja AV-malformaatioiden visualisointi. Sivutuotteina saadaan tällöin koko thoraxin alueen kuvantaminen. Jos tahdistinjärjestelmä ei sovellu magneettikuvaukseen, sydämen funktiota ja myös keinoläppinen toimintaa voi tarkastella funktionaalisella TT-tutkimuksella (6).

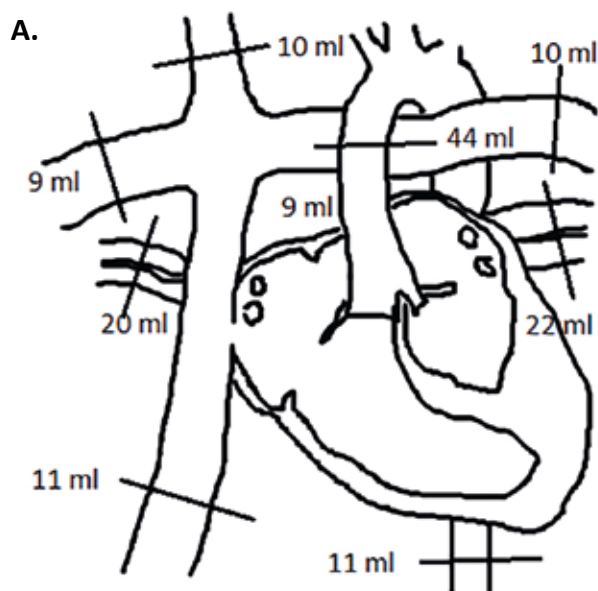
ACHD-luokitus ja seuranta

Myöhäiskomplikaatioiden esiintyvyys vaihtelee paljon eri rakennevikojen välillä. ESC:n uusi suositus (2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease) jaottelee synnynnäiset sydänvikat kolmeen luokkaan (lievä, keskivaikea, vaikea), joiden perusteella määräytyy mm. seurantapaikka (yliopistosairaala/keskussairaala) ja seurannan tiheys (3). ESC:n suosituksen mukaan edistyneempi synnynnäisten sydänvikojen kuvantaminen (TT ja magneettikuvaus) tulisi keskittää niiden hoitoon erikoistuneisiin keskuksiin. Sydämen ultraäänitutkimus toimii näillä potilailla rutiinitutkimuksena jokaisen tutkimuskäynnin yhteydessä. Sydämen magneettikuvaus ja tarvittaessa TT-kuvat tulevat toistaa säännöllisin väliajoin, joiden pituus riippuu potilaan tautitilasta ja löydöksistä. Sydämen magneettikuvaus voidaan suorittaa toistetusti, koska tutkimukseen ei sisälly sädekeräilyä. Se on useimmiten suositeltavin seurantametsodi, kun pelkkä ultraääni ei riitä.

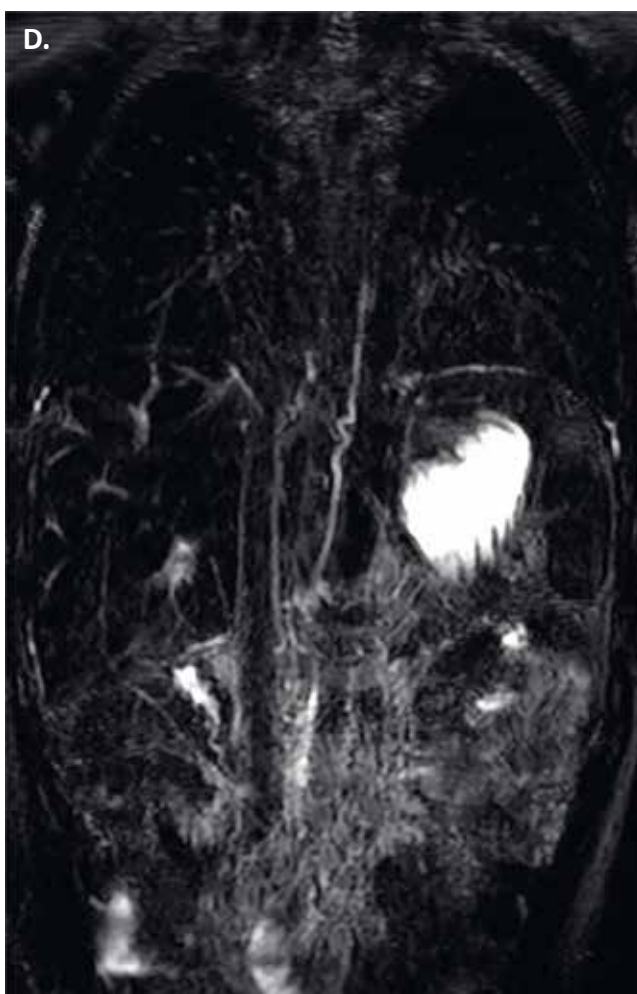
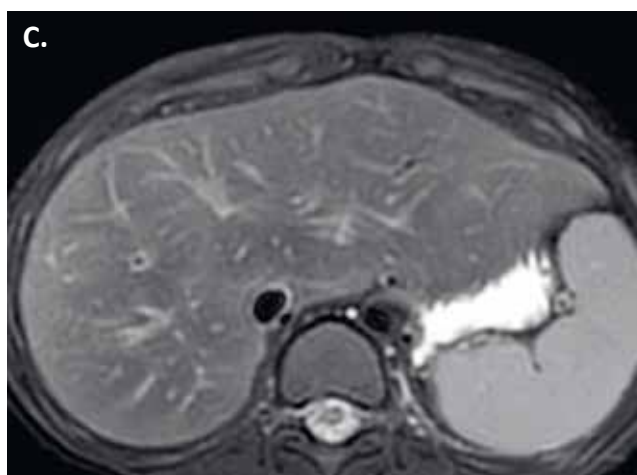
Falot'n tetralogia

Falot'n tetralogia on keskivaikea synnynnäinen sydänvika, jonka kirurginen korjaus tehdään yleensä ensimmäisen elinvuoden aikana. Usein korjauksessa joudutaan käyttämään transannulaarista paikkaa, jolloin lähes kaikille potilaille kehittyy merkittävä keuhkovaltimoläpän vuoto. Läppävuoto johtaa progressiiviseen oikean kammion laajenemiseen, joka on tyypillisesti vähäoireinen.

Laajeneminen altistaa rytmihäiriöille, eikä pitkälle edennyt dilataatio enää palaudu korjausleikkauksen jälkeen. Tämä johtuu mitä ilmeisimmin siitä, että kammiolaajenema on johdantunut oikean kammion sydänlihaksen diffuusiin fibroositoitumi-



Antegradinen virtaus keuhkoihin (RPA+LPA)	19 ml
Keuhkolaskimopaluu (RPV+LPV)	42 ml
Kollateraaliveirtaus keuhkoihin (RPV+LPV) – (RPA+LPA)	23 ml
Kollateraaliveirtaus, %	48 %
Fenestraattivirtaus (TCPC tunnelin alaosa – TCPC tunnelin yläosa)	2 ml



KUVA 2. Lapsipotilas, jolla yksikammioinen sydänvika (HLHS), Fontanin verenkierto. Kollateraaliveirtauksen osuus on hyvin korkea, mikä viittaa koholla olevaan keuhkovastukseen (A). Dynaamisessa angiografiassa näkyy hentoja aorttopulmonaalisia kollateraalisuonia (B). Maksassa viitteitä fibroosista, vasen lohko on suhteessa suuri ja parenkyymissä on heterogeenisyyttä (C). Mesenteriumissa on imutieperäiseksi sopivaa signaalisää, ductus thoracicus on säännöllinen (D).

seen. Magneettikuvauksella voidaan tarkastella sydänlihaksen diffuusia fibrotisoitumista mittaamalla sydänlihaksen T1-inversioaikoja 16 segmentin mallilla. Menetelmä on kliinisessä rutiinikäytössä vasemman kammion diffuusiofibroosin selvittelys-

sä, mutta oikean kammion seinämäpaksuus aiheuttaa haastetta mittausten toistettavuuden kannalta, mikä rajoittaa menetelmän kliinistä käyttöä oikean kammion arvioinnissa. Lisäksi tässä potilasryhmässä voidaan nähdä paikallisia sydänlihasarpia eli pai-



kallisia jälkitechostumia. Oikean kammion arpimuutosten havainnointi magneettikuvauksella on kuitenkin haastavaa. Sen sijaan septumiin ja vasemman puolen arpimuutosten näkeminen on helpompaa. Tässä potilasryhmässä rytmihäiriöriskin ajatellaan liittyvän merkittävämmiin arpialueisiin, jotka sijaitsevat RVOT-ulosvirtausalueen ulkopuolella. Rytmihäiriöriskiin vaikuttavat kuitenkin sekä paikalliset arpialueet että diffuusin sydänlihaskuitin kehittyminen. Sen vuoksi fibroosimuutosten ajoittaisen seuraamisen pitäisi kuulua tämän potilasryhmän seurantaan (7).

Muita komplikaatioita ovat mm. oikean kammion ulosvirtauskanavan residuaalinen ahtauma ja aortan dilataatio. Viimeistään teini-ikässä ultraääniseurannan lisänä tarvitaan magneettikuvausta kaikilla potilailla (3). Magneettikuvauksella voidaan määrittää täsmällisesti oikean ja vasemman kammion tilavuudet ja funktio, keuhkovaltimolämpän vuoto-osuus ja ahtaumat sekä keuhkovaltimohaarojen perfuusiosuhde. Lisäksi saadaan näkyviin oikean kammion seinämän mahdolliset liikehäiriöt sekä keuhkovaltimoiden ja aortan dimensiot. Magneettikuvauksella määritetyt oikean kammion tilavuudet ja funktio ovat yhtenä kriteerinä keuhkovaltimolämpän korjausleikkauksen ajoittamisessa (3). Korjausleikkauksessa käytetään homograftia, joka voi seurannassa kalkkeutua ja ahtautua. Homograftiahtaumalle on tarjolla endovaskulaarinen hoito, jota ennen tulee varmistaa koronaarien kulku suhteessa homograftiin sekä oikean kammion ulosvirtauskanavan muoto. Magneettikuvaus on usein tähän tarkoitukseen riittävä tutkimus, mutta täsmällisimmin rakenteet saadaan kuvattua TT:lla.

Suurten suonten transpositio

Suurten suonten transpositio (TGA) hoidetaan nykyisin *arterial switch* -leikkauksella (ASO) ensimmäisten elinvuokkojen kuluessa. Rastellin tekniikkaa käytetään, jos TGA-potilailla on VSD ja pulmonaalistenoosi. Aikuisikäisiltä potilailta tämä sydänvika on aikoinaan korjattu eteistunnelointileikkauksella (Mustard tai Senning).

ASO-leikkauksen jälkeen tavallisimpia komplikaatioita ovat keuhkovaltimohaarojen stenoosit, neo-aortan dilataatio sekä istutettujen koronaarien tyvistenoosit ja siitä seuraava sydänlihaksen vaurio. ASO-leikkauksella hoidettujen potilaiden sydänvika luokitellaan keskivaikeaksi. Seurannassa käytetään ultraäänien lisänä magneettikuvausta, koska ultraäänellä ei isommilla lapsilla ja aikuisilla yleensä saada riittävää näkyvyyttä keuhkovaltimoihin. Lisäksi magneettikuvauksella voidaan mitata kammioiden tilavuudet ja funktio, semilunaarilämpän vuoto-osuudet ja keuhkovaltimohaarojen perfuusiosuhde. TGA-potilaan magneettikuvaukseen kannattaa ajoittain sisällyttää jälkitechostumakuvaus, jonka avulla voidaan havaita koronaaristenoosien aiheuttamia infarktiarpi. Sepelvaltimot kuvannetaan postoperatiivisesti sepelvaltimoiden TT-kuvauksella, jos on herännyt epäily sepelvaltimoiden tyven ahtaumasta. Postoperatiivisesti sepelvaltimoiden tyven ahtauma tulee pitää mielessä erityisesti, jos sepelvaltimoiden istutus on ollut teknisesti haastavaa, potilaalla on ollut sepelvaltimoiden anatominen poikkeavuus tai esiintyy postoperatiivisia rytmihäiriöitä, kammiofunktion heikkenemistä tai mitraalivuotoa.

Rastellin operaation jälkeen magneettikuvauksessa voidaan seurata pulmonaalihomograftin toimintaa, vasemman kammion ulosvirtauskanavan ahtautumista, aorttavuotoa, VSD-paikan suntteja ja kammioiden funktioita. TT-tutkimusta voi hyödyntää myös interventioiden suunnittelussa.

Eteistunnelointileikkauksella korjatuille potilaille ongelmaksi voi muodostua mm. systeemikammiona toimivan oikean kammion dysfunktio, systeemi- ja venatunneleiden ahtaumat (yläonttolaskimon venapuolen ylätunnelin ahtaumat ovat yleisempiä), tunnelialueiden suntit, systeemi-AV-lämpän vuoto sekä rytmihäiriöitä provosoiva kammiolihaksen fibrotisoituminen. Magneettikuvaus toimii hyvin näiden potilaiden seurannassa. Pulmonaali- ja systeemikierron suhde (Qp:Qs) on laskettavissa pulmonaali- ja aorttavirtauksen suhteesta, ja sen avulla voidaan arvioida residuaali-VSD:n ja tunnelialueen suntin hemodynaamista vaikeusastetta. Sunttien luonnehdinnassa auttaa varjoainetehosteinen TT, jossa varjoainevaihe ajoitetaan systeemipuolelle. Eteistunnelointileikkauksella hoidettujen potilaiden sydänvika luokitellaan vaikeaksi (3).

Yksikammioisen sydänvian hemodynaaminen magneettikuvaus

ESC:n suositusten mukaan kaikille aikuisikäisille potilaille, joilla on yksikammioinen sydänvika, tulisi ainakin kertaalleen tehdä magneettikuvaus. Tutkimukseen suositellaan sisällytettävän myös maksan tilanteen arviointi (10). Löydösten perusteella arvioidaan seurantamagneettikuvantamisen tiheys. Yksikammioisen sydänvian hemodynaamiseen magneettikuvaukseen sisältyy arvio anatomiasta, sydämen toiminnasta, keuhkoperfuusiosta sekä kollateraaliverenkierron osuudesta. Muut hemodynaamiset riskitekijät, kuten systeemikammion laajentuma, ovat tunnettu hemodynaaminen riskitekijä tässä potilasryhmässä. Esimerkiksi kammiovolyymi ($> 125\text{--}156 \text{ ml/m}^2$) ennustaa proteiinihukkaa aiheuttavan suolistosairauden (PLE) kehittymistä ja sydämensiirtotarpeen/kuoleman riskiä. Erityisen korkean riskin ennustetekijä on merkittävä kammioalajentuma ($> 156 \text{ ml/m}^2$), kun siihen liittyy funktion huononeminen strain-analyysissä (GLS $\geq -6.6\%$) (8,9). Hemodynaamisen magneettikuvauksen kokonaisarvion avulla voidaan selvittää kammiovolyymien muutosten syitä ja erotusdiagnostiikkaa. Kollateraalivirtauksen osuus arvioidaan laajoilla virtausmittauksilla (kuva 1) (11). Kollateraalivirtaus assosioituu keuhkoverenkierron määrään ja vastukseen.

Potilailla, joilla on yksikammioinen sydänvika, kiinnitetään lisääntyvästi huomiota myös pääte-elinvaurioihin, joista tärkeimpinä maksaan ja munuaisiin. Yksikammiopotilaan hemodynaamisiin magneettikuvauksiin onkin osassa tutkimuskeskuksista liitetty mukaan arvio maksan fibroosista. Tähän on kehitetty viime vuosina myös uusia kuvantamisbiomarkkereita. Lisäksi imutiepoikkeavuudet kaulalla, rintaontelossa tai vatsan alueella ovat osoittautuneet ennustetekijöiksi plastisen bronkiitin ja PLE:n kehittymiselle, minkä vuoksi myös niiden seulontatutkimus kuuluu monissa yksiköissä hemodynaamisen magneettitutkimuksen protokollaan (1). Näin ollen hemodynaamisella magneettikuvauksella saadaan yksikammiopotilaiden tilasta varsin laajamittainen kokonaiskuva (3).

TAULUKKO. Magneettikuvauksen ja tietokonetomografian ominaisuudet eri synnynäisten sydänvikojen seurannassa.

	Magneettikuvaus	Tietokonetomografia
Korjattu TOF	<ul style="list-style-type: none"> • RV- + LV-tilavuus, strain, EF • RVOT-aneuryysma • PA:n ja päähaarojen anatomia ja dimensiot • Pulmonaali- ja aorttavuotofraktio • Qp:Qs • Th-aortan dimensiot 	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonaaliarteriahaarojen tarkka anatomia segmenttitasolle asti • Aortan dimensiot ja aorttopulmonaaliset kollateraalit • Koronaarianatomia • Pulmonaalihomograffin kalkkeutumien ja homograffin suhde koronaareihin
TGA eteiskorjattu	<ul style="list-style-type: none"> • RV:n ja LV:n tilavuus, strain, EF • Tunneliahtaumat ja suntit • AV-läppien vuodot • LVOT:n obstruktio 	<ul style="list-style-type: none"> • Tunneli- tai intrakardiaaliset suntit • Koronaarianatomia • LVOT:n obstruktio
TGA ASO	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonaaliarterian ja pulmonaalihaarojen stenoosit • Pulmonaalivirtausmittaus ja keuhkojen perfuusiosuhde • Neo-aortan dimensiot ja aorttavuodon määräytyminen • Sydänlihaksen arpialueet 	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonaaliarterian ja haarojen stenoosit • Intrakardiaaliset suntit • Neo-aortan dilataatio • Koronaarianatomia ja tyvistenoosit
TGA Rastelli	<ul style="list-style-type: none"> • Homograffin toiminta • Pulmonaalivirtausmittaus ja keuhkojen perfuusiosuhde • RV:n koko, funktio • Trikuspidaaliläpän vuodon arvio 	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonaalihomograffin kalkkeutuminen • Koronaarianatomia
Yksi-kammioinen sydän	<ul style="list-style-type: none"> • Kammiotilavuus ja funktio, Fontan-tunneli • Systeemi-AV-läpän • Pulmonaalihaarojen dimensiot ja keuhkojen perfuusiosuhde • LVOT:n obstruktio • Aortan vuotofraktio • Kollateraalikierto • Imutiepoikkeavuudet • Maksafibroosi 	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonaalihaarojen läpimitat • Pulmonaalivenakompressiot • LVOT:n obstruktio • Aorto-pulmonaaliset kollateraalit • Systeemi-pulmonaaliset kollateraalit

Uusia tekniikoita*4D-virtausmittaus*

Magneettikuvaustekniikoista 4D-virtausmittaus soveltuu perinteisen 2D-virtausmittauksen ohella erityisesti vuotovikojen seurantaan mutta myös oikovirtauksien ja kollateraalikierron selvittämiseen synnynäisissä sydänvivoissa. Sen hyötynä on mahdollisuus analysoida turbulenteja ja erisuuntaisia virtauksia samasta kuvadatasta eri tasoilta. Sen avulla voidaan arvioida myös virtauksen aiheuttamaa seinämäkuormitusta (12). Tällä hetkellä kuvasarjan kesto on melko pitkä (n. 20 min), eikä se näin ollen sovellu kaikkien potilasryhmien rutiininomaisiin tutkimusprotokolleihin.

Tahdistinpotilaiden magneettikuvaus

Tahdistinkuvauksia voidaan tehdä nykyisin tiettyä tahdistinprotokollaa noudattaen melko rutiininomaisesti 1.5T-kenttävoimakkuuksissa. Tällöin tahdistin säädetään tutkimusta ennen ja sen jälkeen ensin kuvausmoodiin ja sitten takaisin. Myös potilaita, joilla on epikardiaalisia johtoja, on viime aikoina kuvattu ongelmitta. Käytännössä ongelmia voivat aiheuttaa tulppaamatomat tai murtuneet sydämen sisäiset johdot (13,14).

3D-tulostaminen

TT-tutkimuksen kuvadatasta voidaan myös valmistaa 3D-tulosteet. 3D-tulostamisen avulla voidaan havainnollistaa kompleksia anatomioita ja tehdä preoperatiivista suunnittelua. Malleja voi myös hyödyntää koulutuksessa. ■

Laura Martelius

*LT, lastenradiologi, HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia
Uusi lastensairaala*

Sari Kivistö

*LT, dosentti, sydän- ja thoraxradiologian ylilääkäri
HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia*

Miia Holmström

*LT, dosentti, radiologian erikoislääkäri
HUS Diagnostiikkakeskus, Radiologia, Meilahden sairaala*

Tiina Ojala

*LT, dosentti, lastenkardiologian erikoislääkäri
HYKS, Uusi lastensairaala*



Viitteet

1. Ojala T, Martelius, L. Lasten sydänvikojen kuvantaminen - magneettikuvauksen ja tietokone- tomografian merkitys suurenee. *Duodecim*. 2020;136(6):685–94.
2. Fratz S, Chung T, Greil GF ym. Guidelines and protocols for cardiovascular magnetic resonance in children and adults with congenital heart disease: SCMR expert consensus group on congenital heart disease. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2013 Jun 13;15(1):51.
3. Baumgartner H, De Backer J. The ESC Clinical Practice Guidelines for the Management of Adult Congenital Heart Disease 2020. *Eur Heart J*. 2020 Nov 14;41(43):4153–4154.
4. Leiner T, Bogaert J, Friedrich MG, ym. SCMR Position Paper (2020) on clinical indications for cardiovascular magnetic resonance. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2020 Nov 9;22(1):76.
5. Mathur M, Jones JR, Weinreb JC. Gadolinium Deposition and Nephrogenic Systemic Fibrosis: A Radiologist's Primer. *Radiographics*. Jan-Feb 2020;40(1):153–162.
6. Budts W, Miller O, Babu-Narayan SV, ym. Imaging the adult with simple shunt lesions: position paper from the EACVI and the ESC WG on ACHD. Endorsed by AEPC (Association for European Paediatric and Congenital Cardiology). *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2021 May 10;22(6):e58–e70.
7. Cochet H, Iriart X, Allain-Nicolai A, ym. Focal scar and diffuse myocardial fibrosis are independent imaging markers in repaired tetralogy of Fallot. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2019 Sep 1;20(9):990–1003.
8. Rathod RH, Prakash A, Kim YY, ym. Cardiac Magnetic Resonance Parameters Predict Transplantation-Free Survival in Patients With Fontan Circulation. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2014 May;7(3):502–9.
9. Meyer SL, St. Clair N, Powell AJ, ym. Integrated Clinical and Magnetic Resonance Imaging Assessments Late After Fontan Operation. *J Am Coll Cardiol*. 2021 May 25;77(20):2480–2489.
10. Daniels CJ, Bradley EA, Landzberg MJ ym, Fontan-Associated Liver Disease: Proceedings from the American College of Cardiology Stakeholders Meeting, October 1 to 2, 2015, Washington DC *J Am Coll Cardiol*. 2017 Dec, 70 (25) 3173–3194).
11. Ojala, T, Martelius, L. Oikovirtausvikojen magneettitutkimus. *Sydänääni*. 2021(32:1):59–64.
12. Dyverfeldt P, Bissell M, Barker AJ, ym. 4D flow cardiovascular magnetic resonance consensus statement. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2015 Aug 10;17(1):72.
13. Vuorinen A-M, Pakarinen S, Jaakkola I, ym. Clinical experience of magnetic resonance imaging in patients with cardiac pacing devices: unrestricted patient population. *Acta Radiol*. 2019 Nov;60(11):1414–1421.
14. Vuorinen A-M, Paakkanen R, Karvonen J, ym. Magnetic resonance imaging safety in patients with abandoned or functioning epicardial pacing leads. *Eur Radiol*. 2022 Jan 6. Online ahead of print.

Sidonnaisuudet:

- Laura Martelius: ei sidonnaisuuksia.
- Sari Kivistö: ei sidonnaisuuksia.
- Miia Holmström: ei sidonnaisuuksia.
- Tiina Ojala: ei sidonnaisuuksia.

Mainos

Synnynnäisten sydänvikojen katetritoimenpiteet

Otto Rahkonen, LT, lastenkardiologi, HUS, Uusi lastensairaala

Mikko Jalanko, LT, kardiologian erikoislääkäri, HUS, Sydän- ja keuhkokeskus

Tiivistelmä

Synnynnäisiä sydänvikoja on hoidettu seitsemän vuosikymmenen ajan, mutta erityisesti viimeisten kahden vuosikymmenen aikana kehitys on ollut nopeaa. Yleisimpien oikovirtausvikojen, kuten eteisväliseinäaukon ja avoimen valtimotiehyen, sulut sekä semilunaariläppien pallolaajennukset ja verisuoniahtaumien stenttihoito ovat vakiinnuttaneet asemansa ensisijaisena hoitomuotona yhä pienemmillä lapsilla. Katetrihoitomuodot ovat tulleet osaksi monimutkaisten sydänvikojen hoitoa ja osin syrjäyttäneet kirurgisia toimenpiteitä. Neonataali-toimenpiteiden sekä perkutaanisten läppien kehittyminen on mahdollistanut näiden toimenpiteiden tarjoamisen kirurgian vaihtoehtona yhä suuremmalle joukolle potilaita.

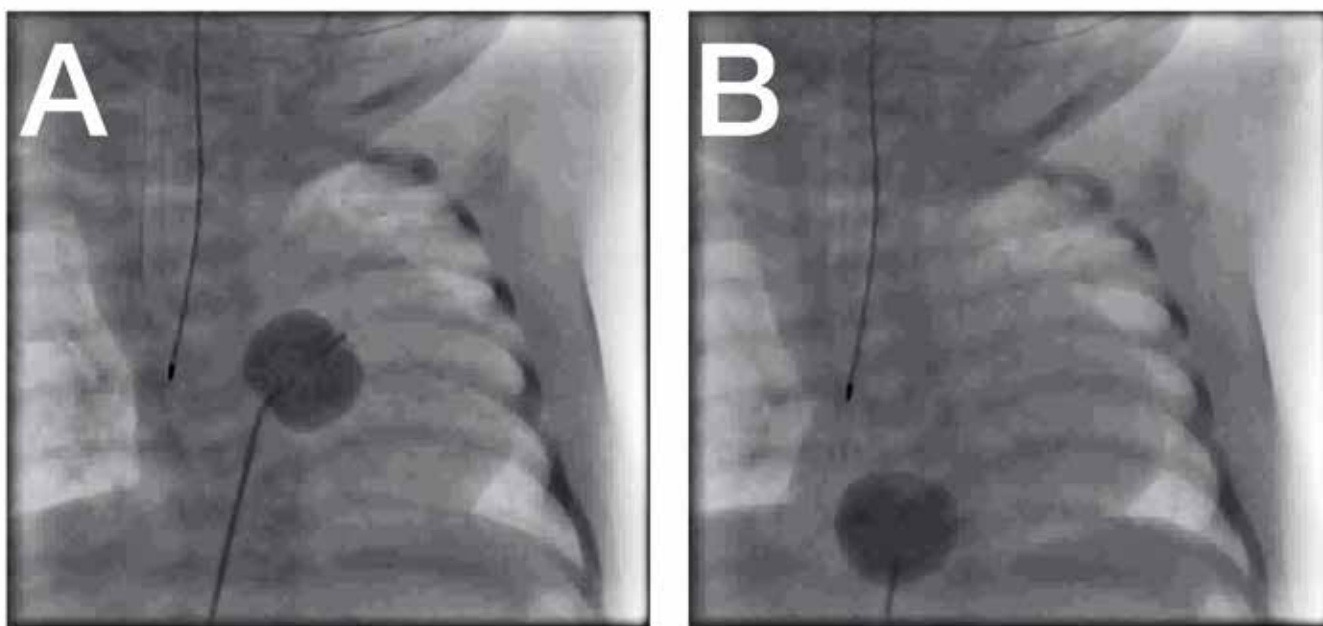
Johdanto

Ensimmäinen rakenteellisen sydänvian terapeuttinen katetritoimenpide kuvattiin vuonna 1953, kun meksikolainen Rubio-Alvarez kollegoineen avasi keuhkovaltimoläpän käyttämällä taivutettua virtsakatetriä ja karaa leikkaamaan läppälehdysten läpi. Seuraavana vuonna he kuvasivat saman tekniikan trikuspidi-

daaliläpän ahtauman hoidossa. Laajemmassa mittakaavassa suomensisäinen sydänvikojen hoito alkoi vuonna 1966, kun Rashkind ja Miller julkaisivat pallokatetrin käytöstä eteisväliseinäsoikean aukon laajentamisessa lisätäkseen sekoittumista valta-suonten transpositiopotilailla. Tämän jälkeen 1980–1990-luvuilla kehittyivät semilunaariläppien pallolaajennustekniikat sekä valtimotiehyen ja eteisväliseinä sulku-toimenpiteet.

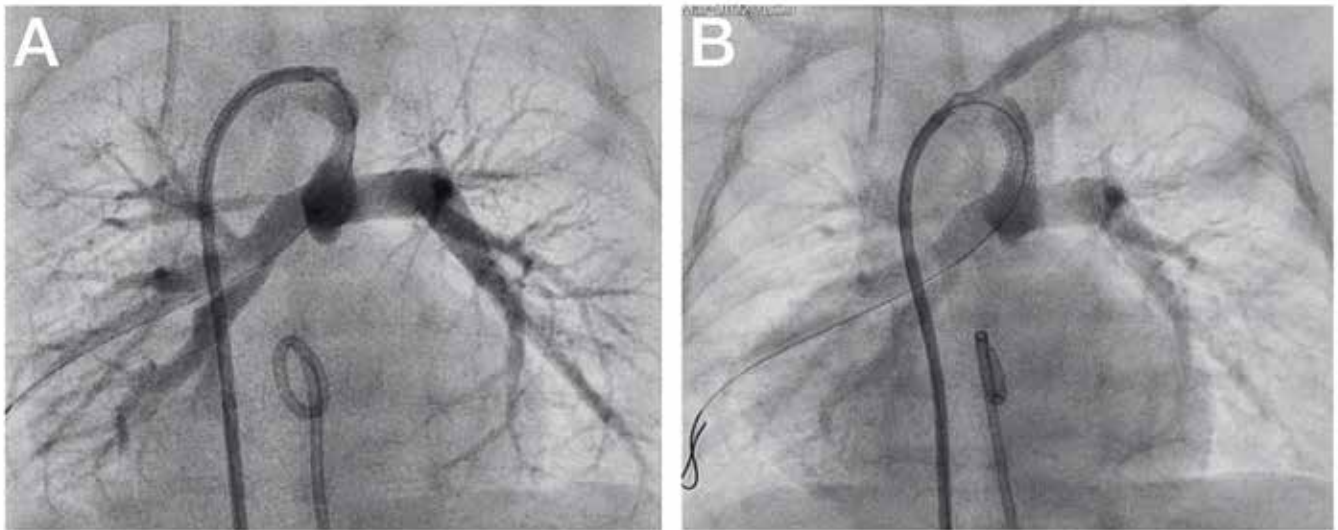
Viimeisten kahdenkymmenen vuoden aikana katetritoimenpiteet ovat edelleen kehittyneet. Perkutaanisten läppäproteesien jalostus on edennyt merkittävästi, ja niitä on tähän päivään mennessä asetettu kaikkiin sydämen läppäpositioihin. Jopa keskoslapset ovat tulleet hoidon piiriin, ja neonataali-interventiot, kuten oikean ulosvirtauskanavan palliatiivinen stenttihoito Fallot'n tetralogia potilailla, on otettu laajalti käyttöön ja osoitettu tuloksiltaan vertailukelpoisiksi kirurgisten toimenpiteiden kanssa (1,2).

Suomessa lasten synnynnäisten sydänvikojen invasiivinen hoito on keskitetty HUSin Uuteen lastensairaalaan. Toimenpiteitä tehdään noin 200 vuodessa. Aikuisten synnynnäisten sydänvikojen hoito on pääosin keskitetty HUS Meilahden Sydänasemalle. Väliseinäaukkojen sulkua tehdään myös muissa yliopistosairaaloissa.



KUVA 1. Rashkindin septostomia.

A) Pallokatetri sydämen vasemmassa eteisessä (pallon tilavuus 3 ml). B) Pallokatetri sydämen oikeassa eteisessä.



KUVA 2. PDA:n stenttaus.

A) Oikeanpuoleinen aortankaari; vasemman solislaskimon tyvestä lähtee valtimotiehyt, jossa nähdään restriktio keuhkovaltimopäässä. Katetri on viety nivuslaskimon kautta oikean kammion kautta aorttaan (potilaalla pulmonaalitresia, VSD).

B) PDA:han asetettu 4 x 16 mm koronaaristentti.

Synnyinäisten sydänvikojen katetritoimenpiteistä on aiemmin julkaistu katsausartikkelit Sydänäänessä ja Duodecimissa (3,4). Tässä katsauksessa käymme läpi tavallisimpien synnyinäisten sydänvikojen perkutaanisen hoidon, sen tulokset ja uudet aluevaltaukset.

Varhaisvaiheen interventiot

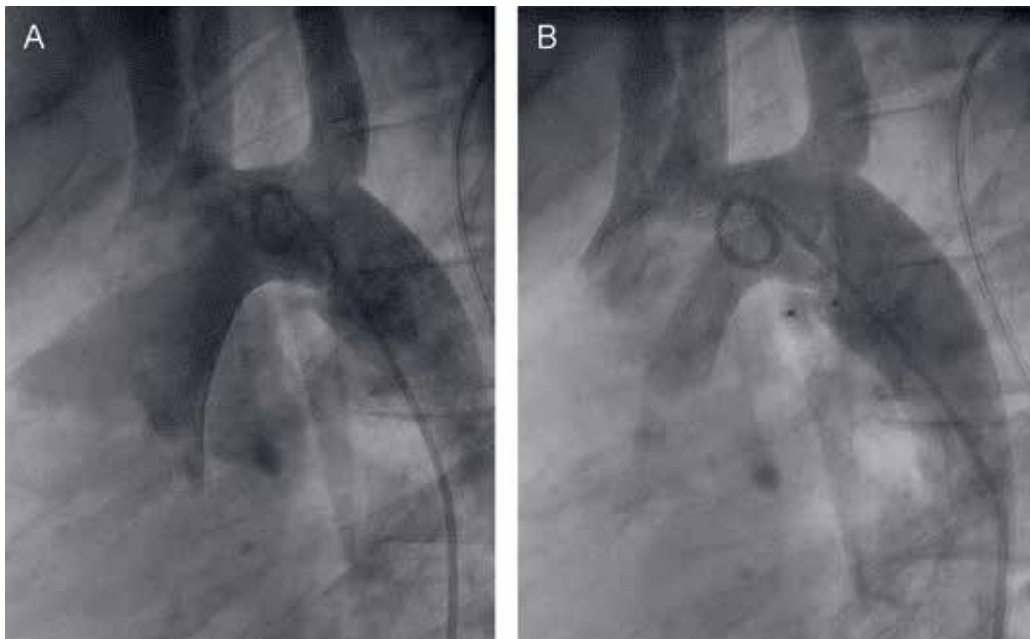
Rashkindin septostomia

Rashkindin ja Millerin 60-luvulla julkaisemaa tekniikkaa on käytetty vuosikymmenien ajan menestyksekkäästi kriittisesti sairaiden vastasyntyneiden hoidossa. Tyypillisimmin toimenpide tehdään valtasuonten transpositiopotilaalle (TGA) heti syntymän jälkeen systeemi- ja pulmonaalivenoista palaavan laskimoveren sekoittumisen turvaamiseksi. Tämä onkin tavallisin lastenkardiologinen päivystystoimenpide. Toimenpide tehdään nivus- tai napalaskimon kautta viemällä pallokatetri joko ultraääni- ja tai läpivalaisukontrollissa vasempaan eteiseen. Ultraäänikontrollissa pallo täytetään ja vedetään oikean aukon läpi (kuva 1). Oikean aukon kalvojen kudoksen repeäminen johtaa yleensä välittömästi sekoittumisen parantumiseen. Kokeneen toimenpiteen tekijän käsissä vakavat komplikaatiot ovat harvinaisia. TGA-potilaan happeutumisen pystytään turvaamaan septostomialla, ja valtimonvaihtoleikkaus pyritään tekemään noin viikon kuluessa, kun lapsi on adaptoitunut syntymän jälkeiseen elämään.

Avoimen valtimotiehyen ja oikean ulosvirtauskanavan stenttaus

Kriittisissä oikean puolen ulosvirtausahtaumissa (esimerkiksi Fallot'n tetralogia yhdistyneenä vaikeaan pulmonaalitresiaan tai pulmonaalitresiaan) vastasyntyneen happeutumisen voidaan turvata välittömästi syntymän jälkeen pitämällä valtimotiehyt auki prostaglandiini-infuusiolla. Aiemmin suurin osa potilaista tarvitsi avosydänleikkauksen (yleensä suntin) ensimmäisen vaiheen palliatiivisena toimenpiteenä, jolloin korjausleikkaus tehtiin lapsen kasvettua. Vastasyntyneen avosydänleikkaukseen liittyy kuitenkin merkittäviä riskejä etenkin lapsen neurologiselle kehitykselle, ja sairaalahoitajaksot ovat pitkiä. Viime vuosina maailmalla on siirrytty suntileikkauksen sijaan valtimotiehyen perkutaaniseen stenttaukseseen koronaaristenteilä. Tämä toiminta on aloitettu myös Suomessa. Fallot'n tetralogiassa on maailmalla tehty suntileikkauksen sijaan myös oikean ulosvirtauskanavan stenttauksia. Toimenpiteistä on äskettäin julkaistu kohtalaisen laajoja vertailevia tutkimuksia (1,2), joissa on osoitettu, että perkutaanisen valtimotiehyen stenttihoitoon avulla voidaan välttää vastasyntyneen avosydänleikkaus ja edetä pienemmällä riskillä lapsen kasvettua suoraan korjausleikkaukseen. Lyhyemmän toipumisajan vuoksi potilaiden sairaalahoitoaika on merkittävästi kirurgista hoitoa lyhyempi. Tämän lisäksi keuhkovaltimohaarojen kasvu on todettu paremmaksi, todennäköisesti koska veri ohjautuu ”luonnollista reittiä” pitkin keuhkovaltimohaaroihin, eikä kudoksissa ole kirurgisia saumoja aiheuttamassa ahtaumia.





KUVA 3.

Avoimen ductuksen sulk.

A) Angiografia aortan kaaresta kuvantaa ductuksen lähtökohdan ja laskupaikan keuhkovaltimo.

B) Paikalleen asennettu PDA-sulkulaite sulkee oikovirtauksen. Tavallista on, että pienen määrän varjoainetta vielä nähdään menevän keuhkovaltimon puolelle toimenpiteen lopussa – myöhemmin ultraäänikontrollissa oikovirtaus ja sivuääni ovat hävinneet.

Oikovirtausten sulk

Oikovirtausyhteyksistä eteisväliseinän aukko (ASD), avoin valtimotiehyt ja kammioväliseinän aukko (VSD) ovat yleisimpiä synnynnäisiä sydämen rakennepoikkeavuuksia. Merkittävän kokoisina ne aiheuttavat sydämen tilavuuskuormitusta, vajaatoimintaa ja keuhkoverenkierron paineen nousua. Suurin osa avoimista valtimotiehyistä ja secundum-alueen todellisista ASD:istä soveltuu katetriteitse suljettaviksi. VSD:istä muskulaarisen septumin defektejä voidaan sulkea katetriteitse, mutta perimembranoottisen alueen defektit suljetaan Suomessa kirurgisesti. Sulkulaitteiden valikoima on lisääntynyt viimeisten kahdenkymmenen vuoden aikana, ja sisäänviejien koot ovat pienentyneet. Modernit metalliverkosta tehdyt sulkulaitteet eivät ole vasta-aihe MRI-kuvaukselle. Onnistuneen oikovirtauksen sulun jälkeen oma kudus yleensä peittää sulkulaitteen 4–6 kuukauden kuluessa, eikä tämän jälkeen tarvita endokardiitti-profylaksiaa.

Tässä katsauksessa ei käsitellä avoimen soikean aukon (PFO) sulkua. Muita harvinaisia oikovirtausyhteyksiä ovat sepevaltimofistelit, joista on julkaistu vastikään katsaus Sydänäänessä (5).

Eteisväliseinäaukko (ASD)

Eteisväliseinäaukot voivat sijaita missä tahansa eteisväliseinän alueella. Verisuoniteitse voidaan pääasiassa sulkea vain soikean kuopan alueen todelliset secundum-ASD:t. Toimenpiteen indikaatio on sydämen oikean puolen tilavuuskuormitus tai sairastettu aivoinfarkti ja epäily paradoksaalisesta embolisatiosta (6). Yleensä diagnoosi selvää transtorakalisella ultraäänellä, mutta aikuispotilailla voidaan tarvittaessa käyttää täydentäviä kuvantamismenetelmiä (esim. TEE tai sydämen TT) oikovirtauksen toteamiseen. Eteisväliseinäaukko ei yleensä aiheuta pienillä lapsilla

oireita, ja sulkua pyritään tekemään lapsen kasvettua ennen kouluaikaa. Aikuispotilailla aukko voidaan sulkea, mikäli keuhkoverenkierron vastus ei ole voimakkaasti kohonnut eikä potilaalla ole merkittävää vasemman kammion restriktiota. Toimenpide tehdään nivuslaskimon kautta yleensä läpivalaisu- ja ruokatorviultraääniohjauksessa (TEE). Koska eteisväliseinäaukon reunamakudos on soikean aukon alueella usein ohutta ja aukot ovat muodoltaan soikeita, selvitetään tarvittavan sulkulaitteen koko yleensä viemällä mittapallokatetri aukon alueelle. Pallo täytetään, kunnes TEE-tutkimuksessa ei enää nähdä virtausta, ja pallon vyötärö mitataan, minkä perusteella valitaan sulkulaitteen koko. Mikäli preoperatiivinen potilasvalinta on tarkkaa, voidaan yli 90 % toimenpiteeseen tulevista potilaista hoitaa katetriteitse. Jos aukon reunukset esimerkiksi onttolaskimoihin ovat puutteelliset tai aukko on erittäin kookas potilaan kokoon nähden, täytyy defekti sulkea kirurgisesti. Residuaalioikovirtauksia nähdään seurannassa vain alle 5 %:lla. Vakavat komplikaatiot ovat harvinaisia, ja pelätymäisiä niistä ovat laitteen aiheuttamat sydämen seinämän eroosiot, joita esiintyy kirjallisuudessa 0,1 %:lla potilaista (7). Näistä yli puolet esiintyy ensimmäisen vuorokauden aikana, minkä vuoksi Suomessa potilaita pidetään sairaalaseurannassa seuraavaan päivään asti. Muita komplikaatioita ovat laitteen embolisatio, tromboottiset komplikaatiot, alkuvaiheen eteisperäiset rytmihäiriöt sekä myöhemmin hyvin harvoin kehittyvä eteis-kammiojohtumisen ongelma.

Potilailla käytetään aspiriinihoitoa kuuden kuukauden ajan toimenpiteen jälkeen. Pienellä osalla potilaista (aikuispotilaista n. 5 %:lla) saattaa sulun jälkeen migreeni hankaloitua. Tämä onneksi väistyy ajan myötä, ja klopidogreelillä on saatu vähennettyä oireita. Endokardiittiprofylaksiaa suositellaan kuuden kuukauden ajan toimenpiteen jälkeen. Seuranta (EKG ja ultraääni) suositellaan jatkettavaksi vähintään vuoden toimenpiteen jälkeen.

Avoim valtimotiehyt (PDA)

Avoimen valtimotiehyen aiheuttama oirekuva vaihtelee suuresti riippuen valtimotiehyen koosta. Kookas valtimotiehyt aiheuttaa tyypillisesti jo imeväisiässä vajaatoimintaoireet ja voi hoitamattomana johtaa keuhkoverisuonten vaurioitumiseen. Pieni valtimotiehyt ei välttämättä aiheuta mitään oireita lapsuuden aikana. Keskosilla valtimotiehyen sulkeutumishäiriö on sitä yleisempi ilmiö, mitä epäkypsemmästä keskosesta on kyse, ja verenkierröllisesti merkittävä PDA aiheuttaa pienen keskosen tehohoidossa merkittävää morbiditeettia.

Kaikki kuormittavat valtimotiehyet pyritään sulkemaan iästä riippumatta, mikäli potilaan keuhkoverisuonisto ei ole peruuttamattomasti vaurioitunut. Nykysuositusten mukaan lapsen kuormittamaton valtimotiehyt, josta kuullaan jatkuva systolischdiastolinen PDA-tyyppinen sivuääni, suositellaan suljettavaksi (6). Sen sijaan sattumalöydöksenä todettuja pieniä valtimotiehyitä (*silent duct*), joista ei kuulu jatkuvaa sivuääntä, ei tarvitse sulkea eikä seurata. Suurin osa valtimotiehyistä soveltuu perkutaaniseen sulkuun. Kookkaat ja kuormittavat täysiaikaisina syntyneiden lasten valtimotiehyet eivät sovellu perkutaaniseen sulkuun, koska iso sulkulaite aiheuttaisi ympäröivien rakenteiden (vasen keuhkovaltimohaara ja aortta) ahtautumista, ja ne suljetaan kirurgisesti torakotomiateitse.

Valtimotiehyen sulkuun on nykyään käytettävissä useita erityyppisiä sulkulaitteita. Laitteen valinta tehdään valtimotiehyen morfologian perusteella. Tavallisimmin käytetään nitinolimetalliseoksesta valmistettuja sulkulaitteita, joiden ominaisuutena on muotomuisti avattaessa sulkulaite katettrin sisältä, jolloin laite pingottuu valtimotiehyeen. Tavallisimmin sulkulaite viedään läpivalaisukontrollissa laskimopuolelta PDA:n läpi laskevaan aorttaan, jossa aortan puoleinen levy avataan ja vedetään ampullaan. Loppuosa laitteesta avataan valtimotiehyessä. Vakavat komplikaatiot, kuten laitteen embolisaatiot, ovat harvinaisia (< 1 %) (8). Uusilla metalliverkkosulkulaitteilla residuaalisuuntit ovat harvinaisia (< 2 %). Seuranta jatketaan yleensä vuosien toimenpiteen jälkeen, jonka jälkeen seuranta voidaan lopettaa, mikäli laite on hyvässä positiossa eikä ahtautaa ympäröiviä rakenteita. Mitään rajoituksia ei tämän jälkeen potilaalla ole. Sulkulaitteiden kehittyminen ja viejäkatetrien pienentyminen ovat mahdollistaneet myös alle 2 kg painavien keskosten valtimotiehyiden sulkemisen perkutaanisesti.

Kammioväliseinäaukko (VSD)

Kammioväliseinäaukot ovat tavallisia synnynnäisiä sydänvikoja. Kuormittavista VSD:istä suurin osa on pienillä lapsilla, ja ne sijaitsevat membranooittisella alueella. Tällaiset VSD:t voivat aiheuttaa sydämen vajaatoimintaa ja keuhkoverenkierron paineen nousua, jolloin ne suljetaan kirurgisesti. Lihaksisessa kammioväliseinäässä sijaitsevista aukoista merkittävä osa sulkeutuu spontaanisti eikä aiheuta oireita. Jos muskulaarinen VSD jää avoimeksi ja aiheuttaa sydämen kuormitusta, voidaan se sulkea yleensä perkutaanisesti yli 10 kg painavalla lapsella.

Yksikammioisen sydänvian katetritoimenpiteet

Fontanin verenkierrossa vallitsee herkkä tasapaino, joka voi vaatia erilaisia katetritoimenpiteitä läpi elämän. Laskimoverenkierto palaa passiivisesti keuhkovaltimoihin, ja tämän reitin ahtaumat eri tasoilla voivat vaatia pallolaajennustoimenpiteitä tai stenttausta virtauksen optimoimiseksi. Leikkaussarjan päätteeksi TCPC-tunneliin voidaan jättää fenestraatio, joka johtaa oikea-vasen-oikovirtaukseen, keuhkoverenkierron helpottamiseksi varsinkin postoperatiivisessa vaiheessa. Desaturaaion myötä oikovirtaus voidaan myöhemmin sulkea katetriteitse asetettavalla sulkulaitteella. Usein toimenpiteessä testataan koesululla (noin 10 min) hemodynaamiset edellytykset pysyvälle suntin sululle.

Kohonnut laskimopaine avaa usein laskimo-keuhkolaskimo-oikovirtausyhteyksiä esimerkiksi siltavenan tai pallean alapoluisen laskimopuuston alueelta. Tämä johtaa keuhkokieirron ohittamiseen ja vaihtelevan asteiseen desaturaaioon. Valtimopuolella krooninen syanoosi stimuloi aorttopulmonaalisten kollateraalien kehittymistä, ja ne lisäävät keuhkovaltimokiertoa ja systeemikkammion volyymikuormaa sekä kilpailevaa virtausta passiiviselle laskimopaluulle. Molempia oikovirtaustyyppjejä voidaan tarvittaessa rajoittaa katetriteitse tehtävällä sulkutoimenpiteellä (9). Aikuisikään ehtineillä Fontan-potilailla laskimo-laskimo-yhteyksien sulkeminen tosin ennakoii ylipäättään huonompaa ennustetta, ja usein näiden toimenpiteiden hyödyn todetaan olevan kliinisesti rajallinen uusien yhteyksien avautuessa muutaman vuoden kuluessa sulkutoimenpiteestä. Oikovirtausten määrää voidaan arvioida kliinisesti (saturaatio, rasituksensiedon muutos, Hb:n muutos) ja MRI-kuvantamisella. Laskimo-laskimo-oikovirtauksen sulkeminen voi olla aiheellinen, jos potilaalle kehittyy merkittävä desaturaaio (esim. levossa < 85 % ja rasituksessa < 80 %) ja rasituksensieto laskee. Tällaisten oikovirtausten sulkeminen johtaa parhaassa tapauksessa suorituskyvyn kohenemiseen, ainakin joksikin aikaa. Usein tämä on kuitenkin merkki keuhkoverenkierron vastuksen noususta eikä kollateraalien sulkeminen paranna potilaiden ennustetta.





KUVA 4. Tiukka aortan koarktaatio ja sen hoito.

A) Angiografia aortan kaaresta kuvantaa koarktaatiokohdan tyypipaikallaan vasemman subclavian lähdön alapuolella – katetrin ohi virtaa vain pieni määrä varjoainetta. B) Katetrilla kuvaus koarktaation alapuolelta. C) Stentti asennettuna.

Suurten suonten laajennukset

Aortan koarktaatio

Aortan koarktaatio on osa laajempaa aortopatian sairauskirjoa ja assosioituu noin puolella potilaista kaksiliuskaiseen aorttaläppään. Koarktaatio katetratoimenpiteiden yhteydessä mielletään lyhyehköksi stenoosiksi, joka useimmiten sijaitsee ductuksen lähtökohdan vieressä aortan kaaressa. Imeväisellä todettu merkittävä koarktaatio kuuluu edelleen useimmiten leikkaushoidon piiriin – samoin aortan kaaren laajemmat poikkeamat ikäryhmästä riippumatta hypoplastisesta aina keskeytyneeseen aortan kaareen. Vastasyntyneen kriittinen koarktaatio hoidetaan kirurgisesti. Yli kolmen kuukauden ikäisillä lapsilla paikallinen koarktaatio voidaan hoitaa pallolaajennuksella, mutta merkittävä osa potilaista vaatii myöhemmin uusintatoimenpiteen (20 % viiden vuoden kuluessa). Hieman vanhemmilla lapsilla (> 20 kg) ja aikuisilla aortan komplisoitumaton koarktaatio voidaan usein hoitaa perkutaanisella stenttauksella. Stenttihoiton välittömät tulokset ovat hyviä, ja pidemmässä seurannassa esiintyy jonkin verran uusintatoimenpiteen tarvetta (10). Myös kirurgisesti varhaisvaiheessa hoidettu koarktaatio voi ahtautua myöhemmin uudelleen, ja tämä voidaan useimmiten hoitaa pallolaajennuksella hyvin tuloksin.

Merkittävän koarktaation hoitodikaatio on hereillä olevalla potilaalla invasiivisesti mitattu verenpainegradientti > 20 mmHg (lapsipotilailla ylä-alaraaja verenpainegradientti \geq 20 mmHg) tai hypertensio yhdistettynä kuvantamisessa todettuun \geq 50 %:n kaventumaan aortan palleatason mittaan suhteutettuna (koarktaatioindeksi < 0,5) (11). Mikäli potilaalla on vasemman kammion dysfunktio, on toimenpide indisoitu matalammallakin gradientilla.

Katetriseitsemäisen stentin asennus tehdään nivusvaltimon kautta 8–18 F pitkän sisäänviejän avulla. Stentteinä voidaan käyttää peittostenttejä tai avoimia stenttejä riippuen tilanteesta – peittostentteihin näyttää liittyvän hieman vähemmän komplikaatioita, ja ne ovat nykyään ensisijainen vaihtoehto. Stenttikoko määräytyy ahtauman ja sitä ympäröivän aortan mittojen mukaan. Toimenpiteen onnistumistodennäköisyys on suuri (noin 80 %:lla gradientti < 10 mmHg pidemmässä seurannassa). Merkittävin välitön komplikaatio on aortan seinämän ruptuura, joka

on hyvin harvinainen. Pidemmässä seurannassa stentatun kohdan alueelle voi kehittyä aneurysma (n. 6 %:ssa tapauksista), uusintatoimenpiteen vaativa stenttimurtuma (6 %) tai rekoarktaatio (7 %) (12). Koarktaation hoidon jälkeen potilaiden hypertensiolääkitystä päästään vähentämään usein merkittävästi.

Keuhkovaltimoiden laajennus

Keuhkovaltimorungon ja -haarojen laajennustoimenpiteitä tarvitaan useissa erityyppisissä synnynnäisissä sydänvioissa. Oikean ulosvirtauskanavan ongelmissa stenooseja voi olla pulmonaaliläpän lisäksi keuhkovaltimoiden tyvissä, ja perinnöllisissä sairauksissa, kuten Alagillen syndroomassa, voi kehittyä ahtaumia perifeerisiin haaroihin. Lisäksi TGA:n valtimovaihtoleikkauksen Le Compten manööverin jälkeen LPA- tai RPA-haarat voivat venytyksen ja/tai ulkoisen kompression myötä kaventua merkittävästi. Merkittävä osa leikkauksen jälkeisistä keuhkovaltimoahtaumista kehittyy kirurgisiin saumakohtiin. Fontan-potilailla vasemman keuhkovaltimohaaran ahtauma ja vajaakehitys ovat ulkoisen kompression ja pulsatiivisen virtauksen puuttumisen vuoksi tavallisia ongelmia. Laajennuksen indikaationa on oireisuus ja/tai RV-paineen tai stenoosigradientin merkittävä nousu tai perfuusioepäsuhta keuhkojen verenkierrossa (< 30 %:n perfuusio ahtautuneen päähaaran [LPA/RPA] takana). Fontan-potilaiden passiivisessa keuhkoverenkierrossa mikä tahansa ahtauma katsotaan yleensä hoidon indikaatioksi (6).

Hyvin pienillä potilailla suositetaan pallolaajennusta, mutta usein suonen elastisuus aiheuttaa ongelmia suonen takaisinvetäytymisen vuoksi. Yli 10 kg:n painosta lähtien etenkin päärunkojen laajennuksissa suositetaan stenttejä pitävämmän hoitotuloksen saavuttamiseksi. Keuhkovaltimostennoosien hoidossa joudutaan usein uusintatoimenpiteisiin restenoosin vuoksi tai uusien ahtaumien kehittyessä, ja stenttejä voidaan laajentaa potilaan kasvaessa. Restenoosin hoidossa voidaan tarvittaessa käyttää myös korkeapaine- tai leikkaavia palloja. Toimenpidekomplikaationa voi kehittyä suonen dissekaatio tai perforaatio, aneurysma tai ohimenevä keuhkoödeema ahtauman laajennuksen jälkeisen akuutin kapillaariperfuusion lisääntymisen myötä.

Läppätoimenpiteet

Semilunaariläppien valvuloplastia

Aortta- ja keuhkovaltimoläpän ahtaumat ovat kohtalaisen tavallisia synnynnäisiä sydänvikoja. Tavallisesti läppäpurjeet ovat osin fuusioituneet tai vajaakehittyneet ja läppä voi olla yksi-, kaksi-, kolme- tai nelipurjeinen. Avautumiskuvio on poikkeava, ja läppäpurjeet ovat tyypillisesti paksuuntuneet. Laajentamistekniikka ja pallokatetrit ovat kehittyneet niin, että läppätoimenpiteitä voidaan tehdä nykyään alle jopa 2 kg painaville vastasyntyneille. Perkutaaninen läppäahtaumien hoito on syrjäyttänyt kirurgisen hoidon myös vastasyntyneen aorttaläpän ahtauman hoidossa. Semilunaariläppien toimenpiteet eroavat toisistaan kuitenkin merkittävästi. Siinä missä keuhkovaltimoläpän pallolaajennus on yleensä terapeuttinen toimenpide, on aorttaläpän pallolaajennus aina käytännössä palliatiivinen toimenpide. Mitraali- ja trikuspidaaliläpän synnynnäiset ahtaumat ovat erittäin harvinaisia eivätkä kuulu pallolaajennuksen piiriin. Aorttaläpän vaikea ahtauma johtaa sikiöaikana vajaakehittyneen vasemman kammion oireyhtymään ja yksikammioverenkierron ongelmiin lapsuudessa. Tämän vuoksi erikoistuneissa keskuksissa on jo vuosikymmenen ajan kehitetty sikiöaikaista pallolaajennusta varsinkin aorttaläppästennoosin hoidossa. Tulokset ovat valikoituneilla potilailla kohtalaisen hyviä, ja merkittäväällä osalla on päästy kaksikammioiseen verenkiertoon syntymän jälkeen, joskin toimenpideriskit ovat suuret. Aorttaläpän sikiötoimenpiteet ovat niin harvinaisia, että ne on keskitetty Euroopassa vain muutama keskukseseen.

Keuhkovaltimoläpän pallolaajennus

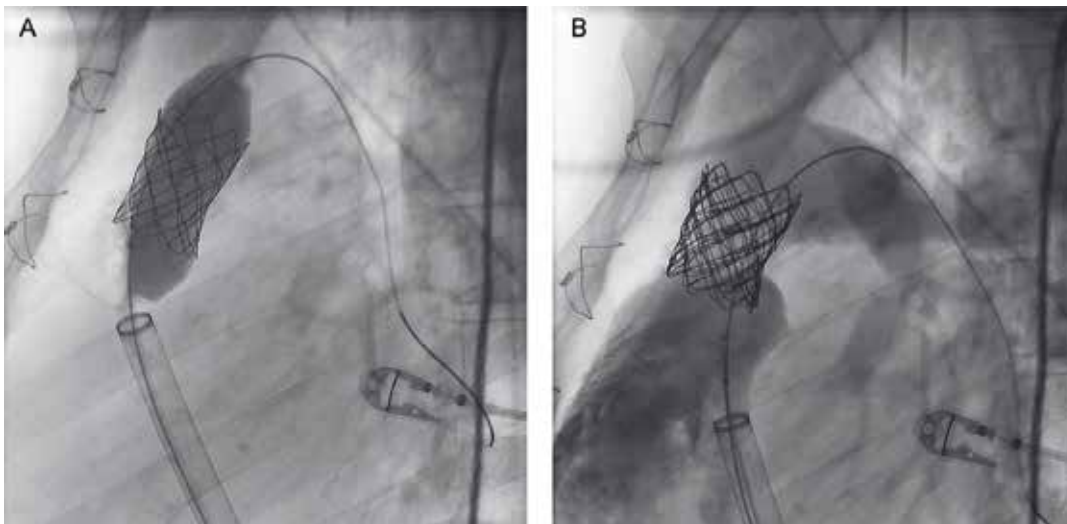
Keuhkovaltimoläpän ahtauma voi olla vastasyntyneellä kriittinen, jolloin riittävä keuhkokierro ja happeutumisen riippuu valtimotiehyen auki pysymisestä. Osalla potilaista ei kuitenkaan ole oireita heti vastasyntyneenä, vaan ahtauma kiristyy hiljalleen. Toimenpiteen indikaatiot ovat sekä lapsilla että aikuisilla kriittinen läppästennoosi, oikean kammion dysfunktio gradientista riippumatta tai huippugradientti ultraäänessä > 50–60 mmHg (6). Toimenpide tehdään nivuslaskimon kautta. Mikäli ahtauma on ainoastaan läppätasolla mutta läppä on kooltaan normaali, ovat tulokset erinomaiset ja yli 90 %:lla potilaista pallolaajennuksella saadaan hyvä tulos. Ahtauman jälkeinen keuhkovaltimorungon laajentuma ultraäänessä ennustaa hyvää tulosta. Osalle potilaista kehittyy pallolaajennuksen seurauksena vuoto, joka harvoin aiheuttaa vaikeanakaan merkittäviä ongelmia, koska oikea kammiot on läppäahtauman vuoksi paksuuntunut ja jäykkä. Noin 5 %:lle potilaista kehittyy onnistuneen pallolaajennuksen jälkeen 25 vuoden seurannassa mer-

kittävä vuoto, joka voi vaatia kirurgisen toimenpiteen. Vakavat komplikaatiot ovat harvinaisia. Suurimmalla osalla potilaista pallolaajennus on terapeuttinen toimenpide. Seuranta on indisoitu läpi elämän, ja uusinta-ahtauma voidaan hoitaa tarvittaessa uudella pallolaajennuksella.

Aorttaläpän pallolaajennus

Aorttaläppästennoosi voi vaihdella vastasyntyneen kriittisestä ahtaumasta vähitellen ikääntymisen myötä kehittyvään ahtaumaan. Vastasyntyneen kriittinen aorttaläppästennoosi on vaikea sairaus, johon tyypillisesti liittyy vasemman kammion systolinen ja diastolinen toimintahäiriö johtuen korkean loppudiaastolisen paineen aiheuttamasta endokardiumin iskemiasta, joka johtaa fibroelastoosiin. Lisäksi potilailla tavataan myös muita vasemman puolen vikoja, kuten mitraaliläpän rakenteellisia poikkeavuuksia ja aortan kaaren ahtaumaa. Vastasyntyneillä ja pienillä lapsilla pallolaajennus on ensisijainen hoitomuoto, mikäli läpässä ei ole vuotoa. Huonoa tulosta ennakoivat pieni läppäannulus ja yksipurjeinen aorttaläppä. Isommilla lapsilla pallolaajennusta harkitaan tapauskohtaisesti. Aikuispotilailla pallolaajennus on aina palliatiivinen toimenpide, ja sen indikaatiot ovat samat kuin aorttaläppäahtauman hoidossa muutenkin aikuisilla. Lapsilla indikaatiot ovat kriittinen aorttaläppästennoosi, vasemman kammion dysfunktio gradientista riippumatta ja oireettomalla lapsella ultraäänessä toistetusti mitattu keskigradi-entti > 50 mmHg (6). Oireisella potilaalla toimenpide tehdään matalammalla gradientilla. Vielä 1980- ja 1990-luvuilla pallolaajennukset tehtiin katetrien koon vuoksi antegradisesti eteiseptumin kautta. Välineistön kehityksen myötä toimenpiteet tehdään nykyään pääosin arteriapuolelta retrogradisesti. Isommilla lapsilla käytetään pallolaajennuksen aikana nopeaa oikean kammion tahditusta, jonka uskotaan vähentävän aorttaläppävuodon ilmaantumista laajennuksen yhteydessä. Imeväisten kriittisen aorttaläppästennoosin pallolaajennukseen liittyy merkittävä komplikaatoriski, joka on kuitenkin seurantatutkimuksissa kirurgian riskiä pienempi. Vakavien komplikaatioiden riski on 10 %:n luokkaa vastasyntyneen kriittisessä aorttaläppäahtaumassa, koska potilaat ovat yleensä vaikeassa verenkiertovajauksessa. Aorttaläpän pallolaajennus on käytännössä aina palliatiivinen toimenpide, jonka tarkoitus vastasyntyneellä on selvitä kriittisestä vaiheesta ja mahdollistaa kirurginen hoito myöhemmin, kun lapselle voidaan esimerkiksi asentaa aikuiskokoinen tekoläppä. Näin voidaan vähentää elämän aikana tapahtuvien avosydänleikkausten määrää. Kansainvälisissä tutkimuksissa kirurgisen toimenpiteen on tarvinnut 10 vuoden sisällä pallolaajennuksesta hieman yli puolet potilaista, ja samaan tulokseen päädyttiin suomalaisessa seurantatutkimuksessa (13).





KUVA 5.
Keuhkovaltimoläpän asennus.
A) Esistenttaus keuhkovaltimoläpän yli peittostentillä.
B) Hyvin toimiva keuhkovaltimoläppä kahden samassa istunnossa laajennetun stentin sisällä.

Perkutaaninen keuhkovaltimoläpän asennus

Oikean ulosvirtauskanavan vioissa, kuten Fallo'tin tetralogiassa, kirurginen varhaisvaiheen korjaus johtaa vuosien saatossa usein keuhkovaltimoläpän uusintatoimenpiteeseen. Homograafti, joka korjaa yhteyden oikeasta kammioista keuhkovaltimorunkoon, kalkkeutuu ja/tai ahtautuu keskimäärin 10–15 vuodessa. Pulmonaaliläpän laajennus läpän yli tehtävällä paikkamateriaalilla (transannulaarinen korjaus) johtaa aina läpän vuotoon, joka voi ajan myötä muuttua kuormittavaksi. Lisäksi esimerkiksi Rossin leikkauksessa käytetään keuhkovaltimohomograaftia, johon liittyy uusintatoimenpiteen tarve on samaa luokkaa kuin Fallo'tin tetralogiassa. Ensimmäinen perkutaaninen läpän asennus on tehty yli 20 vuotta sitten nimenomaan keuhkovaltimohomograaftiin. Edelleen keuhkovaltimoläpän perkutaaniset toimenpiteet keskittyvät teknisesti läppiin, joissa on homograafti tai muu sirkulaarinen keinomateriaali, mutta yhä enemmän voidaan hoitaa myös esimerkiksi transannulaaripaikalla tai valvulotomialla korjattuja läppiä, hieman anatomiaa riippuen. Euroopassa keuhkovaltimoläpän korjaukseen on hyväksytty Medtronic Melody ja Edwards Sapien -läppätyypit. Melody on naudan kaulalaskimosta valmistettu läppä, joka on ommeltu stentin sisään. Melody-läpällä voidaan hoitaa kokoluokan 16–22 mm homografteja. Sapien-läppä on alun perin TAVI-toimintaan kehitetty pallolaajennettava läppä, jota käytetään yhä lisääntyvästi keuhkovaltimotoimenpiteissä, koska sen koko ylittää aina 29 millimetrin läpimitaan. Tämän kokoluokan on erityisesti muissa kuin homografteissa tarpeen. Molempien läppien asennus toteutetaan useimmiten ensin asentamalla yksi tai useampi stentti läpätasoon ikään kuin ankkuriksi, ja tämän sisään laajennetaan uusi läppä. Ahtautuneissa ja kalkkeutuneissa homografteissa voidaan välttää vuotokomplikaatioita käyttämällä peittostenttejä. Tämä esistenttaus on vähentänyt selvästi erityisesti Melody-läpän toimintahäiriöitä ja stenttimurtumia seurannassa. Jos potilasvalinta on tarkkaa, on keuhkovaltimoläppätoimenpiteiden tekninen onnistuminen 95 %:n luokkaa ja välittömiä merkittäviä toimenpidekomplikaatioita esiintyy noin 5 %:lla. Pidemmässä 10 vuoden seurannassa selviytyy 94 % potilaista. Komplikaatioina esiintyy endokardiittia ja läpän rappeutumista, joka johtaa noin 13 %:lla potilaista uusintaintervention (14). On arveltu, että osa komplikaatioista liittyy mm. matalampiin paineolosuhteisiin laskimopuolella, joka altistaa mm. tromboositukselle. Pulmonaaliläpän asennukseen liittyy suurempi en-

dokardiittiriski (noin 2,2/100 potilasvuotta) verrattuna esimerkiksi TAVI-toimenpiteessä asennettuun aorttabioliäppään (15). Hyvään hygieniaan, hampaiden ehkäisevään hoitoon ja elintapoihin kiinnitetään tässä potilasryhmässä erityistä huomiota.

3D-rotaatioangiografian käyttö

Uudessa lastensairaalassa on otettu sairaalan valmistumisen myötä käyttöön rotaatioangiografialaitteisto sekä sydänkate-trointilaboratoriossa että hybridisalissa. Tällä tavoin voidaan yhdellä pyörähäydysangiografialla kuvata monimutkaisia verenkierroelimitysten rakenteita ja automaatiotekniikan avulla saada välittömästi käyttöön 3D-rekonstruktio (kuva 6). Tämä on lisännyt ymmärrystä esimerkiksi keuhkovaltimohaara-ahtaumien mekanismien selvittämisessä. 3D-mallista voidaan selvittää, johtuuko esimerkiksi keuhkovaltimon ahtauma kiertymästä tai mutkasta suonesta vai ulkoisesta kompressiosta ja päättää hoitovaihtoehto sen mukaan. Lisäksi mallia voidaan käyttää avuksi suunniteltaessa ja hoidettaessa verisuoniahtaumia, jolloin voidaan vähentää säde- ja varjoainekuorman määrää. (16)

Tulevaisuus

Perkutaanisten toimenpiteiden kehitys jatkuu, ja mitä todennäköisimmin ne syrjäyttävät kirurgian tulevaisuudessa myös uusissa indikaatioissa synnynnäisten sydänvikojen hoidossa. Uusia perkutaanisia stenttiläppiä on jo hyväksytty käyttöön Pohjois-Amerikassa, ja ne tulevat tarjoamaan perkutaanisen pulmonaaliläpän asettamisen vaihtoehtona kirurgialle yhä isommalle potilasmäärälle. Pienillä lapsilla välineiden koko ja verisuonen kasvu on aiheuttanut rajoitteita varsinkin stenttihoitojen laajentamiselle näihin potilasryhmiin. Todennäköisesti hybriditoimenpiteiden kehittäminen ja biohajoavien stenttien kehitys tulevat vähentämään näitä rajoituksia jatkossa.

Potilasmäärien vähäisyys ja potilaiden heterogeenisyys aiheuttavat kuitenkin merkittävän haasteen luotettavan vertailutiedon keräämiselle, ja laajoja satunnaistettuja tutkimuksia uusissa indikaatioissa tullaan tuskin näkemään jo potilaiden erilaisen anatomiankin vuoksi. Osa synnynnäisistä rakenteellisista vioista on myös niin harvinaisia, ettei teknisten ratkaisujen kehittäminen ole yrityksille kannattavaa samalla tavalla kuin isoissa aikuispotilasryhmissä, kuten aorttaliäppätoimenpiteissä. Tämän vuoksi synnynnäisten sydänvikojen hoidossa on



KUVA 6. Rotaatio-
angio Fontan-
potilaasta.
A) Rotaatioangio-
grafiakuva TCPC-
potilaasta. Vasen
keuhkovoitto on
hypoplastinen.
B) Vasempaan
keuhkovoittoon on
asetettu 10 mm:n
kokoinen stentti.

jo pidempään käytetty muihin indikaatioihin kehitettyjä välineitä, jotka eivät lapsipotilailla ole ihanteellisia alkuperäisen kohderyhmän eroavaisuuksien vuoksi. Virallisten indikaatioiden puuttuminen on myös monessa maassa hankaloittanut hoitovälineiden saatavuutta ja käyttöä. Yrityksille nämä tuotteet ovat pieni markkina, ja juridisten vastuukysymysten lisääntyminen on johtanut siihen, että esimerkiksi vuosikymmeniä hyvin toimintu septostomiakatetri vedettiin pois valmistuksesta yksittäisten komplikaatioiden vuoksi, vaikka sillä oli pelastettu lukuisia potilaita vuosikymmenien aikana. Laitteiden kehityshaasteiden ja käyttöaiheiden laajentamiseen liittyvien kysymysten ratkaiseminen on jatkossa tärkeää, mikäli synnynnäisten sydänvikojen hoitoa halutaan edelleen kehittää. ■

Otto Rahkonen
LT, lastenkardiologi
HUS, Uusi lastensairaala

Mikko Jalanko
LT, kardiologian erikoislääkäri
HUS, Sydän- ja keuhkokeskus

Viitteet

- Bentham J, Zava N, Harrison W, ym. Duct stenting versus modified Blalock-Taussigshunt in neonates with duct dependent pulmonary blood flow. Associations with clinical outcomes in a multicenter national study. *Circulation*. 2018;137:581–588. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.117.028972
- Glatz A, Petit C, Goldstein B, ym. Comparison between patent ductus arteriosus stent and modified Blalock-Taussig shunt as palliation for infants with ductal-dependent pulmonary blood flow. Insight from the congenital catheterization research collaborative. *Circulation*. 2018;137:589–601.
- Boldt T, Rahkonen O, Pihkala J. Synnynnäisten sydänvikojen perkutaaninen hoito. *Duodecim*. 2020;136:695–702.
- Pihkala J. Katetri-interventiot synnynnäisissä sydänvivoissa: uusinta uutta ja tulevaisuuden näkymiä. *Sydänääni*. 2008; 19:20-25.
- Rahkonen O. Sepelvaltimofistelit. *Sydänääni*. 2020; 31: 26-29.
- Feltes TF, Bacha E, Beekman RH, ym. Indications for cardiac catheterization and intervention in pediatric cardiac disease: a scientific statement from the American heart association. *Circulation*. 2011;123:2607–2652.
- Abaci A, Unlu S, Alsancak Y, ym. Short and long term complications of device closure of atrial septal defect and patent foramen ovale: meta-analysis of 28,142 patients from 203 studies. *Catheter Cardiovasc Interv*. 2013;82:1123–1138.
- El-Said HG, Bratinscak A, Foerster SR, ym. Safety of percutaneous patent ductus arteriosus closure: an unselected multicenter population experience. *J Am Heart Assoc*. 2013. DOI: 10.1161/JAHA.113.000424
- Downing T, Allen K, Glatz A ym. Long-term survival after the Fontan operation: Twenty years of experience at a single center. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2017. 243-253.e2, 154(1)
- Forbes TJ, Kim DW, Du W, ym. Comparison of surgical, stent, and balloon angioplasty treatment of native coarctation of the aorta: an observational study by the CCISC (Congenital Cardiovascular Interventional Study Consortium). *J Am Coll Cardiol*. 2011;58:2664–2674.
- Carr JA. The results of catheter-based therapy compared with surgical repair of adult aortic coarctation. Vol. 47, *Journal of the American College of Cardiology*. 2006. p. 1101–1107.
- Holzer RJ, Gauvreau K, McEnaney K ym. Long-Term Outcomes of the Coarctation of the Aorta Stent Trials. *Circulation: Cardiovascular Interventions*. 2021;582–589.
- Kallio M, Rahkonen O, Mattila I, ym. Congenital aortic stenosis: treatment outcomes in a nationwide survey. *Scand Cardiovasc J*. 2017;51:277–283.
- Georgiev S, Ewert P, Eicken A ym. Munich Comparative Study: Prospective Long-Term Outcome of the Transcatheter Melody Valve Versus Surgical Pulmonary Bioprosthesis with up to 12 Years of Follow-Up. *Circulation: Cardiovascular Interventions*. 2020 Jul 1;13(7).
- McElhinney DB, Zhang Y, Aboulhosn JA ym. Multicenter Study of Endocarditis After Transcatheter Pulmonary Valve Replacement. *Journal of the American College of Cardiology*. 2021 Aug 10;78(6):575–89.
- Rahkonen O, Pihkala J, Salminen J. 3D-rotatioangiografian käyttö lasten sydänkirurgiassa ja -katetroinneissa. *Sydänääni*. 2021; 32: 65-69.

Sidonnaisuudet:

- Otto Rahkonen: Koulutusmatka yrityksen tuella (Nordic infucare, Medtronic). Luentopalkkio (Abbott Oy).
- Mikko Jalanko: Luentopalkkioita, koulutustehtäviä (Abbott Oy).

Rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito synnynnäisissä sydänvioissa

Pekka Raatikainen, dosentti, kardiologian ja sisätautien erikoislääkäri, HUS Sydän- ja keuhkokeskus

Jarkko Magga, dosentti, kardiologian erikoislääkäri, OYS Sisätautien klinikka

Ilkka Jaakkola, LT, lastenkardiologian erikoislääkäri, Uusi lastensairaala, HUS

Tiivistelmä

Synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla esiintyy tavallista enemmän sekä eteis- että kammioperäisiä rytmihäiriöitä. Useimmiten rytmihäiriöt eivät liity itse sydänvikaan, vaan ennemminkin sen korjausleikkaukseen. Tyypillisesti rytmihäiriöoireet alkavat useita vuosia leikkauksen jälkeen teini-iässä tai myöhemmin. Tärkein synnynnäisen sydänleikkauksen jälkeen esiintyvä eteisperäinen rytmihäiriö on makrokiertoaktivaatioon pohjautuva ns. arpitakykardia. Myös henkeä uhkaavien kammioperäisten rytmihäiriöiden ja äkkikuoleman riski on vaikeaa synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla selvästi korkeampi kuin normaaliväestössä. Rytmihäiriöiden tunnistaminen on tärkeää, ja seurantakäynneillä tulisi aina selvittää, onko potilaalla ollut rytmihäiriötuntemuksia tai tajunnantason häiriöitä. Rytmihäiriöiden hoidossa käytetään rytmihäiriölääkkeitä, rytmihallintalaitteita ja katetriablaatiohoitoa. Tässä katsauksessa käsittelemme synnynnäisiin sydänvikoihin ja niiden korjausleikkauksiin liittyvien eteis- ja kammioperäisten rytmihäiriöiden katetriablaatiohoitoa.

Synnynnäisten sydänvikojen korjaustekniikoiden kehittyminen, parantunut jälkihoito ja keskitetty seuranta ovat parantaneet vaikeimpienkin rakenteellisten sydänvikojen ennustetta. Nykyään useimmat vaikeakin rakenteellista sydänvikaa sairastavat selviytyvät pitkälle aikuisikään. Aikuisiässä tavallinen ongelma on eteis- tai kammioperäinen rytmihäiriö. Niiden tunnistamiseksi seurantakäynneillä on hemodynamiikan ja rakkennemuutosten arvioinnin lisäksi tärkeää selvittää, onko potilaalla ollut rytmihäiriötuntemuksia tai tajunnantason häiriöitä.

Synnynnäiseen sydänvikaan ja sen korjausleikkaukseen liittyvien rytmihäiriöiden hoidossa käytetään rytmihäiriölääkkeitä, rytmihallintalaitteita ja katetriablaatiohoitoa. Lääkehoitoa valittaessa on huomioitava, että monet rytmihäiriölääkkeet ovat vasta-aiheisia rakenteellisissa sydänsairauksissa. Tahdistin- ja rytmihäiriötahdistinhoidon indikaatiot ovat periaatteessa samat kuin muutenkin, mutta laitteen asennus voi poikkeavan anatomian takia olla tavallista vaikeampaa. Jos lääkehoito ei tehoa tai sitä ei voida käyttää haittavaikutusten vuoksi, on harkittava ka-

katetriablaatiohoitoa. Vaikeisiin synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito on monimutkainen ja erityisosaamista vaativa toimenpide. Hoidon onnistumisen kannalta avainasemassa on hyvä yhteistyö rytmikardiologien, lastenkardiologien, synnynnäistä sydänvikaa sairastavien aikuispotilaiden seurannasta vastaavien kardiologien ja kuvantamislääkäreiden kesken.

Synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden syyt

Synnynnäisen sydänvian korjausleikkauksiin liittyvät rytmihäiriöt ovat lapsuusiässä harvinaisia, ja oireet alkavat yleensä vasta teini-ikäen jälkeen. Useimmiten rytmihäiriö ei liity itse sydänvikaan, vaan se on ennemminkin seurausta sydänvian kirurgisesta korjauksesta (taulukko 1). Toisaalta rytmihäiriöt kehittyvät usein heikentyneen hemodynamiikan seurauksena, ja niiden hoito voi edellyttää verenkierto-olosuhteiden korjaamista katetriteitse tai kirurgisesti. Synnynnäiseen sydänvikaan liittyvien rytmihäiriöiden taustalta pitääkin aina etsiä rakenteellista syytä, kuten eteistunnelin ahtautumisen, oikovirtauksen tai systeemikammion vajaatoiminnan aiheuttamaa poikkeavaa verenvirtausta ja painekuormitusta.

Myöhään leikkauksen jälkeen ilmaantuvan rytmihäiriön riski vaihtelee huomattavasti korjauksen laajuudesta riippuen. Yksinkertaisissa vioissa, jotka voidaan korjata katetriteitse tai paikallisesti ompelemalla, rytmihäiriön vaara on pieni. Sen sijaan monimutkaisten vikojen korjaus vaatii sydämen rakenteiden siirtämistä ja erilaisten paikkamateriaalien, homograftien ja tekoläppien käyttöä sekä pitkiä ompelusaumoja, jotka hidastavat impulssin johtumista ja toimivat makrokiertoaktivaatioon pohjautuvan, niin kutsutun arpitakykardian ylläpitävänä rakenteena eli substraattina. Yhteenvedo eri sydänvikoihin ja niiden korjausleikkauksiin liittyvistä eteis- ja kammioperäisistä rytmihäiriöistä on esitetty taulukossa 2.

Synnynnäisiin sydänvikoihin ja niiden korjausleikkauksiin liittyvät eteisperäiset rytmihäiriöt

Synnynnäisen sydänvian korjausleikkauksen läpi käyneistä suuressa osalla esiintyy sinus- ja eteiskammiosolmukkeeseen toimintahäiriötä ja eteisperäisiä rytmihäiriöitä. Aikuisikään selvinneistä noin viidenneksellä on pysyvä tahdistin ja lähes puolella on todettu jokin eteisperäinen rytmihäiriö.

TAULUKKO 1. Synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden syntyyn vaikuttavia tekijöitä.

Itse sydänvikaan liittyviä tekijöitä

Sinussolmukkeen puuttuminen, dualiteetti tai poikkeava sijainti

Eteis-kammiosolmukkeen poikkeava rakenne (esim. dualiteetti), toiminta tai sijainti

Oikoradat

Sepelvaltimoanomaliat

Korjausleikkaukseen liittyviä tekijöitä

Sinussolmukkeen vaurioituminen

Eteis-kammiosolmukkeen vaurioituminen

Sepelvaltimoiden vaurioituminen

Leikkausarvet, ommelsaummat, paikkamateriaalit, tekoläpät

Kirurgian seurauksena syntyneet uudet eteiskammio-oikoradat

Sekä sydänvikaan että sen korjausleikkaukseen liittyviä tekijöitä

Syanoosi

Volyyymi- tai painekuormitus

Hypertrofia

Dilataatio

Fibroosi

Altistavia tekijöitä

Elektrolyyttihäiriöt

Iskemiat

Systeeminen sairaus tai inflammaatio

Proarytmien lääkitys

Geneettiset tekijät

Eteisperäisen takykardian tavallisin mekanismi on eteisviiltoihin, paikkamateriaaleihin ja arpialueisiin liittyvä makrokiertoaktivaatio (*intra-atrial reentrant tachycardia*, IART). IART:n esiintyvyys kasvaa aina, kun sydänvian korjausleikkaukseen liittyy atriotomia. Muita riskiin vaikuttavia tekijöitä ovat mm. ikä ja eteiseen kohdistuvan leikkauksen laajuus. Yksikammioisen sydämen ja suurten suonten transposition (*transposition of great arteries*, TGA) korjaamisessa käytetyissä varhaisissa leikkaustekniikoissa eteisten rakenteita muokattiin suuresti, ja makrokiertoaktivaatioon perustuvat rytmihäiriöt olivat tavallisia. Fontan-potilailla, joilla eteinen on yhdistetty suoraan keuhkovaltimoihin, arpitakykardian esiintyvyys on jopa yli 60 %. Mustardin tai Senningin mukaista eteistunnelointileikkausta käytettiin aiemmin yleisesti TGA:n korjauksessa, ja suomalaisen aineiston mukaan sen jälkeen sinusrytmissä oli 5 vuoden kuluttua 50 % ja 15 vuoden kuluttua vain 40 % potilaista. Eteisperäiset rytmihäiriöt ovat tavallisia myös Fallot'n tetralogian (TOF; 30 %) ja eteisväliseinän aukon (ASD) korjausleikkauksen jälkeen (28 %).

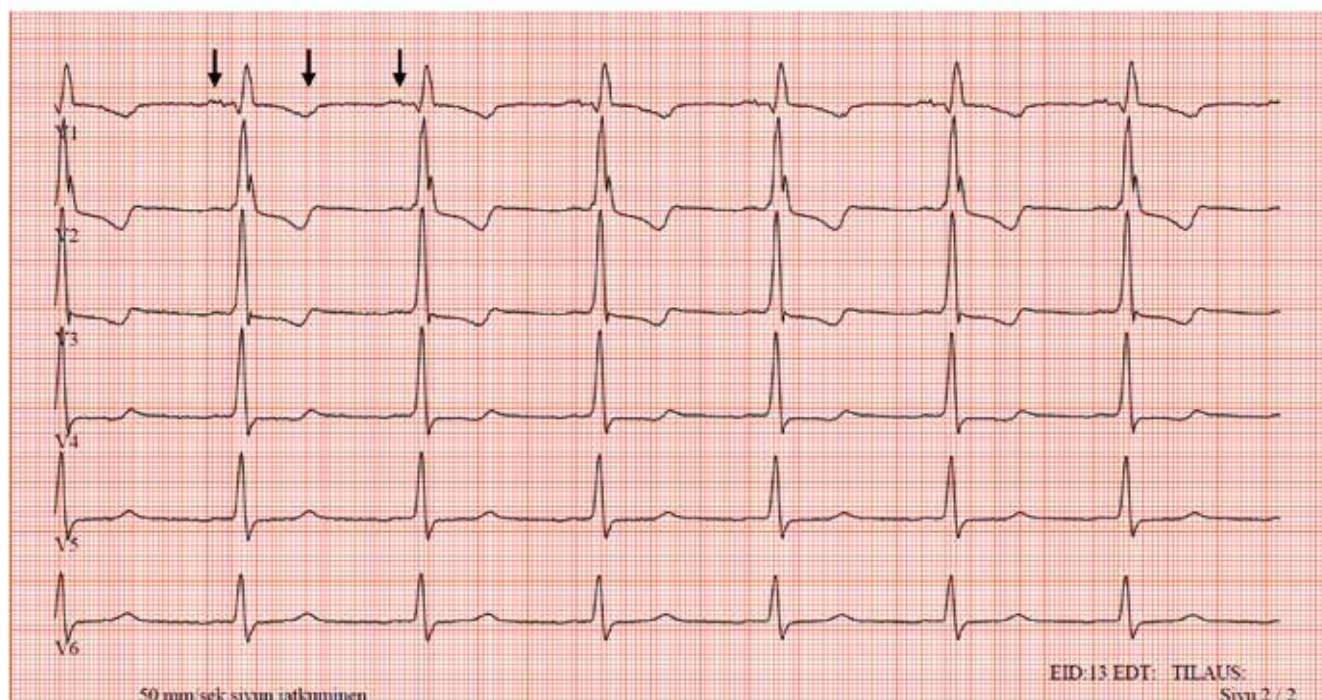
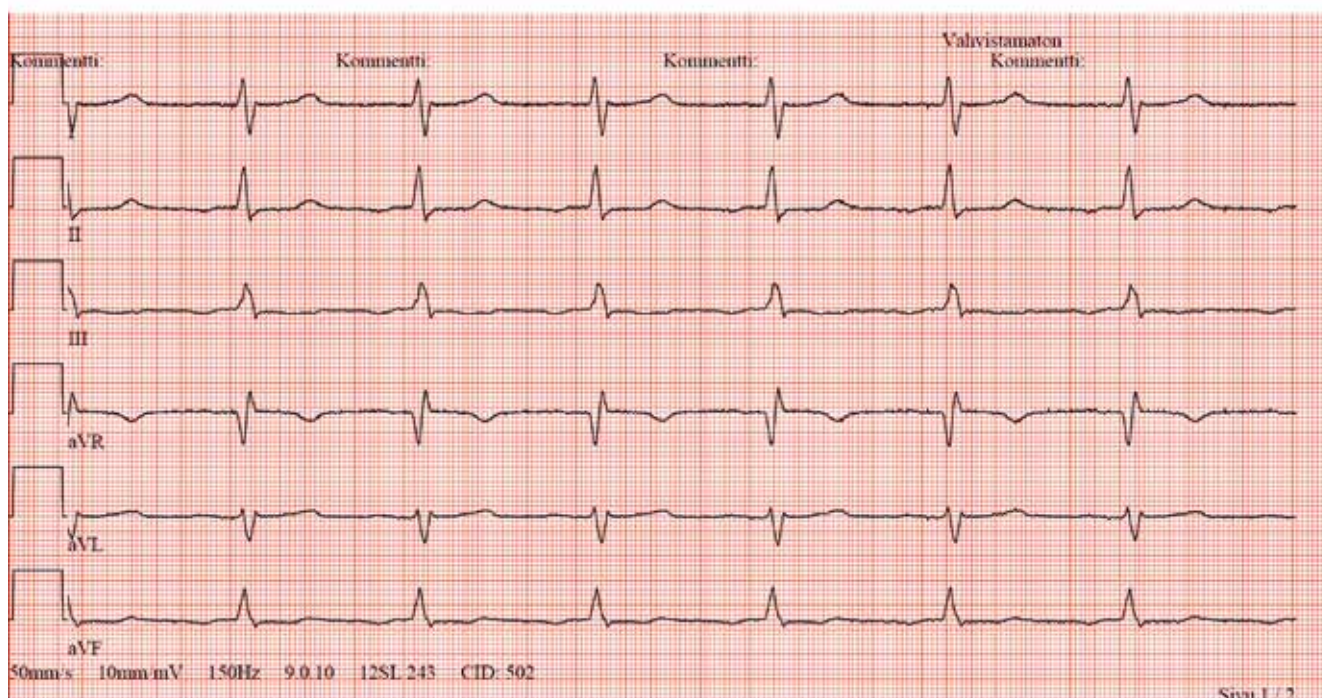
Eteisperäisen rytmihäiriön diagnostiikka on haastavaa, sillä vaikeaan sydänvikaan ja sen korjausleikkaukseen liittyy huomattavia EKG-poikkeavuuksia ja eteisaktivaatio erottuu usein huonosti. Arpeen liittyvässä poikkeavassa eteislepatuksessa F-aallon muoto on eri kuin tyypillisessä eteislepatuksessa, eteis-taajuus on yleensä 200–300/min ja kammiotaajuus noin 100/min (2:1 tai 3:1 johtuminen). Tällaista suhteellisen hidasta eteis-takykardiaa ei pidä sekoittaa sinustakykardiaan, vaan eteispe-räinen rytmihäiriö pitää aina sulkea pois, mikäli synnynnäistä

ASD = eteisväliseinän reikä; IART = makrokiertoaktivaatioon pohjautuva ns. arpitakykardia; SVT = supraventrikulaarinen takykardia; VT = kammiotakykardia; TAVI = katetriteitse asennettava aortan tekoläppä; TCPC = totaalinen kavopulmonaalinen korjausleikkaus; TGA = suurten suonten transpositio; VSD = kammioväliseinän reikä. Mitä useampi + merkki, sitä tavallisempi rytmihäiriö on.

TAULUKKO 2. Synnynnäisiin sydänvikoihin ja niiden korjausleikkauksiin liittyviä takyarytmioita.

Sydänvika	Korjausmenetelmä	IART	Eteisvärinä	SVT	VT
ASD	Kirurginen korjaus ompelemalla tai paikkamateriaalilla Perkutaaninen sulkulaite	+++ +	++ +		
VSD	Kirurginen korjaus ompelemalla tai paikkamateriaalilla Perkutaaninen sulkulaite	++			++ (+)
Aortaläpän ahtauma ja aortan koarktaatio	Kirurginen korjaus tai tekoläppä Perkutaaninen laajennus tai TAVI	+	++		+ +
Fallot'in tetralogia	Kirurginen korjaus	+++	+	+	+++
TGA	Eteisten vaihtoleikkaus (Mustard, Senning) Valtimoiden vaihtoleikkaus	+++ +	+ +	+	+ ?
Yksikammioinen sydän	Fontan-palliaatio TCPC	+++ ++	++	+	+ +
Epsteinen anomalia	Trikuspidaaliläpän korjaus tai tekoläppä	++		+++ (oikorata)	
Heterotaksia					





KUVA 1. EKG, joka on otettu rytmihäiriötuntemusten yhteydessä potilaalta, jolle oli tehty lapsuudessa suurten suonten transposition takia Mustardin mukainen korjausleikkaus. EKG:n perusteella oireiden oli ajateltu johtuvan sinustakyardiasta. Kyseessä on kuitenkin poikkeava eteislepatus (2:1 eteis-kammiojohtuminen), jonka aikana joka toinen eteisaktivaatio näkyy selvästi QRS-heilahduksen edessä ja joka toinen ajoittuu T-aallon kanssa samaan aikaan ja erottuu huonosti. Rytmikardiologin konsultaation perusteella potilaalle tehtiin sähköinen kardioversio ja myöhemmin katetriablaatio. (Ks. kuva 2).

sydänvikaa sairastavan potilaan syketaajuus on tavallista korkeampi (kuva 1). Erotusdiagnostiikassa on huomioitava, että synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla voi olla myös lisääntyneeseen automaatioon perustuva fokaalinen eteistakykardia tai kaksijakoinen eteis-kammiosolmukkeeseen tai oikoradan aiheuttama supraventrikulaarinen takykardia (SVT). Sydänviasta johtuen näiden tavallisesti hyvänlaatuisten rytmihäiriöiden hemodynaaminen siedettävyyden on usein huono, minkä vuoksi niiden tunnistaminen ja hoito on tärkeää. Synnynnäistä sydänvikaa sairastavan potilaan SVT voidaan useimmiten parantaa katetriablaatiolla, mutta poikkeavan anatomian vuoksi toimenpide voi olla tavallista haastavampi. Ebsteinin anomaliassa yksi tai useampi oikorata todetaan 20–30 %:lla potilaista, ja joissain tapauksissa

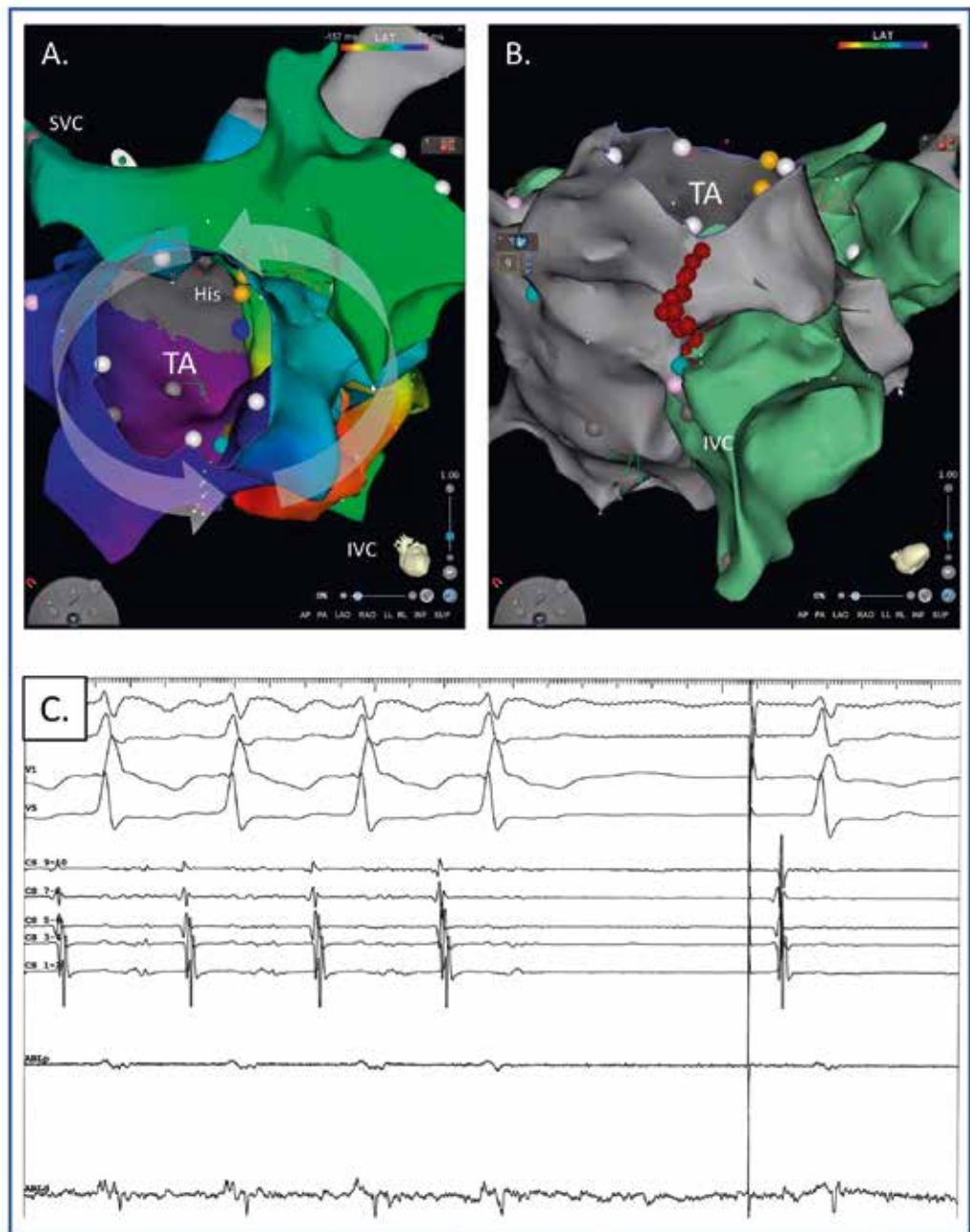
monimutkaisen sydänvian korjausleikkauksen on kuvattu luoneen uuden sähköisen yhteyden eteisen ja kammion välille (iatrogeeninen oikorata).

Synnynnäisten sydänvikojen korjaustekniikoiden kehittyminen on vähentänyt rytmihäiriöiden esiintymistä. Fontan-palliaatioissa alaonttolaskimon veri ohjataan nykyään keuhkovaltimoon ekstrakardiaalisella putkiproteesilla (*total cavopulmonary connection*, TCPC), ja TGA:n korjauksessa käytetään valtimonvaihtoleikkausta, minkä ansiosta IART:n esiintyvyys on vähentynyt havaittavasti. Tätä nykyä ASD:istä noin puolet voidaan sulkea katetriteitse, jolloin ei synny poikkeavalle eteislepatukselle altistavia kirurgisia leikkaussuunjoja.

Elektrofysiologinen tutkimus ja eteisperäisten rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito

Rytmihäiriölääkkeet tehoavat huonosti arpitakykardiaan, minkä vuoksi eteislepatuksen toistuessa tulisi harkita elektrofysiologista tutkimusta ja katetriablaatiohoitoa. Vaikeisiin synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito on monimutkainen ja pitkäkestoinen, erityisosaamista vaativa toimenpide. Ablaatiota kaavailtaessa on tärkeää tarkistaa kaikki käytettävissä olevat EKG-rekisteröinnit sekä perehtyä leikkauskertomuksiin ja viimeaikaisen kuvantamis- ja muiden kardiologisten tutkimusten tuloksiin. Sydämen tietokonekerroskuvaus (TT) ja sydämen magneettitutkimus (MRI) antavat tarkempaa tietoa sydämen rakenteista kuin kaikututkimus. Edeltävä TT- tai MRI-kuvantaminen on sitä tärkeämpää, mitä monimutkaisempi korjausleikkaus potilaalle on tehty.

Elektrofysiologisen tutkimuksen tavoitteena on selvittää rytmihäiriön mekanismi ja paikantaa ablaatiohoidon kohde. Parhaiten katetriablaatioon soveltuvat kaksijakoiseen eteiskammiosolmukkeeseen tai oikorataan pohjautuvat SVT:t. Elektro-



KUVA 2. Poikkeava eteislepatus myöhään Mustardin mukaisen eteistunnelointieikkauksen jälkeen. Magneettinavigoinnin ja Carto®-laitteiston avulla tehdyssä molempien eteisten kolmiulotteisessa aktivaatiokartassa varhaisin aktivaatio on esitetty punaisella ja myöhäisin aktivaatio violetilla värillä (A). Tässä tapauksessa eteislepatuksen kiertoaktivaatiosilmukka kiersi molempien eteisten kautta (nuolet), ja se katkaistiin tekemällä yhteinen ablaatiolinja (punaiset pisteet) trikuspidaaliannuluksesta (TA) alaonttolaskimoon (IVC) asti (B). Kuvassa C nähdään eteislepatuksen pysähtyminen ja eteistahdistuksen palautuminen ablaation aikana. Ablaatiokatetri vietiin "punaiseen" eteiseen punktoimalla eteistunnelin läpi.

fysiologisessa tutkimuksessa käynnistyy usein myös kliinisesti merkityksettömiä eteisperäisiä takykardioita. Näiden kaikkien hoito ei yleensä ole mahdollista eikä järkevää, joten hoito kohdistetaan ensisijaisesti kliiniseen takykardiaan. Tämän vuoksi on olennaista saada 12-kytkentäinen EKG-rekisteröinti potilaan kliinisestä takykardiasta, jotta elektrofysiologisessa tutkimuksessa käynnistynyttä rytmihäiriötä voidaan verrata siihen. Eteistakykardian tai eteislepatuksen lisäksi on tärkeää huomioida myös aiemmin mahdollisesti esiintynyt eteisvärinä. Yksinkertaisissa sydänvivoissa voidaan tarvittaessa tehdä myös eteisvärinän katetriablaatio, mutta monimutkaisissa sydänvivoissa



tunneloinnit ja muut anatomiset muutokset sekä paikkamateriaalit asettavat oman haasteensa toimenpiteen suorittamiselle. Esimerkiksi yksikammioisen sydämen Fontan-leikkauksen ja TGA:n eteisvaihtoleikkauksen (Mustard tai Senning) jälkeen ei katetrien vieminen eteisiin tavanomaisia reittejä pitkin yleensä ole mahdollista. Kuvassa 2 on esitetty elektroanatominen kartta eteislepatuksesta potilaalla, jolle oli tehty TGA:n korjausleikkaus Mustardin mukaan. Toimenpiteessä hoitokatetri vietiin läpivalaisukontrollissa ”punaiseen eteiseen” eteistunnelin läpi tehdyllä punktiolla.

Synnynnäisiin sydänvikoihin ja niiden korjausleikkauksiin liittyvät kammioeräiset rytmihäiriöt

Vaikeaa synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla henkeä uhkaavien kammioeräisten rytmihäiriöiden ja äkkikuoleman riski on selvästi korkeampi kuin normaaliväestössä. Rytmihäiriöiden ja äkkikuoleman vaara kasvaa näissä potilasryhmissä tyypillisesti vasta vuosia leikkauksen jälkeen. Äkkikuoleman aiheuttajana on useimmiten kammioeräinen rytmihäiriö, mutta myös nopea 1:1 johtuva eteisperäinen rytmihäiriö voi johtaa äkkikuolemaan. Amerikkalaisessa aineistossa kammiotakykardian esiintyvyys vaihteli vaikean synnynnäisen sydänvian korjausleikkauksen jälkeen mm. hoidettavasta sydänviasta ja leikkauksen menetelmästä riippuen 3 %:sta 14 %:iin. Suomalaisessa aineistossa äkkikuoleman esiintyvyys oli 4,3 %, ja se oli kuoleman syynä 22 %:lla vaikeaa synnynnäistä sydänvikaa sairastaneista. Miehillä kammioeräisen rytmihäiriön riski on lähes nelinkertainen naisiin verrattuna.

Kammioeräisen rytmihäiriön vaara riippuu oleellisesti sydänvian tyypistä, korjausleikkauksen aikakaudesta ja käytetyistä leikkaustekniikoista. Riski on suurin TOF-potilailla, joilla korjausleikkauksessa on käytetty transannulaaripaikkaa, sekä eteisten vaihtoleikkauksella korjatuilla TGA-potilailla ja Fontan-kierrolla olevilla yksikammioista sydänvikaa sairastavilla potilailla. Kirurgisten viiltojen ja ommelsaumojen lisäksi myös homograftista tai muusta keinotekoisesta materiaalista tehdyt paikat, laajennukset tai puuttuvien rakenteiden korjaukset sekä niihin liittyvät ompelusaumat voivat toimia kiertoaktivaation pohjatuvan yhdenmuotoisen kammiotakykardian substraattina. Kammioväliseinän aukon (VSD) sulkuun liittyvän yhdenmuotoisen kammiotakykardian riski väheni merkittävästi, kun opittiin ymmärtämään kammioviiltojen aiheuttama myöhempi rytmihäiriöriski ja luovuttiin kammioviilloista aina, kun se on mahdollista. Nykyään myös sydänperfuusion vaatimat kanyloinnit tehdään pääsääntöisesti sydäimestä sähköisesti erillään oleviin onttolaskimoihin ja nousevaan aorttaan, jolloin ne eivät altista rytmihäiriöille.

Kammioeräiset rytmihäiriöt voivat johtua myös sydänvian aiheuttamasta painekuormituksesta, sydämen vajaatoiminnasta ja difuusista fibroositoimisesta. Kuormittunut ja fibroottinen kammioeräinen sydänlihaskudos on herkkä mm. iskemian ja elektrolyyttihäiriöiden aiheuttamille rytmihäiriöille (taulukko 1). Mustardin tai Senningtonin tapaan tehdyn eteistunnelointileikkauksen jälkeen systeemikammiona toimivan oikean kammion vajaatoiminta on tavallinen löydös. Näillä potilailla polymorfinen kammiotakykardia ja kammiovärinä ovat yleisimmät kammioeräiset rytmihäiriöt ja katetriablaatioon soveltuva monomorfinen kammiotakykardia on harvinaisempi.

Elektrofysiologinen tutkimus ja

kammioeräisten rytmihäiriöiden katetriablaatiohoito

Myös ennen kammiotakykardian katetriablaatiota on selvitettävä huolellisesti, milloin ja miten korjausleikkaus on tehty, ja perehdyttävä leikkauksertomuksiin, EKG-rekisteröinteihin, rytmihäiriötahdistimen tallenteisiin ja viimeaikaisten kuvantamis- ja muiden kardiologisten tutkimusten löydöksiin. Sydämen TT- tai MRI-kuvaa voidaan käyttää apuna arpialueiden tunnistamisessa ja katetriablaation suunnittelussa. Halutessa kolmiulotteiset TT- tai MRI-kuvat voidaan yhdistää elektroanatomiseen kartoitukseen.

Parhaiten katriablaatiohoitoon soveltuvat potilaat, joilla on todettu yhdenmuotoinen kammiotakykardia. Monimuotoisessa kammiotakykardiassa ja kammiovärinässä ablaatiohoidon merkitys on vähäinen. Valtaosalta katetriablaatioon soveltuvista potilaista on korjattu TOF (80 %), ja toiseksi suurin potilasryhmä ovat VSD-sulkupotilaat. TOF:n korjausleikkauksen jälkeen kammiotakykardian ja äkkikuoleman vaara on erityisen suuri, jos korjausleikkaus on tehty yli viisivuotiaana, leikkauksessa on käytetty transannulaarista paikkaa, QRS-heilahduksen kesto on yli 180 ms, Holterissa on todettu lyhytkestoinen kammiotakykardia tai jommankumman kammion toiminta on selvästi heikentynyt. Riskiarvion tarkentamiseksi suuren riskin potilaille kannattaa herkästi tehdä elektrofysiologinen tutkimus. Jos tutkimuksessa käynnistyy yhdenmuotoinen kammiotakykardia ja potilaan ennuste on muuten hyvä, on rytmihäiriötahdistimen asennus aiheellinen, ja lisäksi voidaan harkita ennaltaehkäisevää katetriablaatiota.

TOF-potilailla katetriablaation kohteena ovat kiertoaktivaation kannalta kriittiset kannakset, joiden tyypilliset paikat selviävät yleensä jo leikkauksertomuksen ja kuvantamistutkimusten perusteella. Elektrofysiologisessa tutkimuksessa nämä kannakset ja kaikki muut sähköisesti poikkeavat alueet paikannetaan kolmiulotteista elektroanatomista kartoitusta käyttäen. Kartoituksen jälkeen kaikki rytmihäiriön kannalta kriittiset kohdat pyritään hoitamaan yhtenäisellä ablaatiolinjalla, joka katkaisee impulssin johtumisen ja estää kiertoaktivaation (kuva 3). Onnistuneen ablaation jälkeen kammiostimulaatiossa ei enää käynnisty kliinistä eikä muitakaan kammiotakykardioita. Rytmihäiriön uusiutumisen vaara on kuitenkin onnistuneesta primaarituloksesta huolimatta niin suuri, ettei kammiotakykardian ablaatiolla voida nykykäsityksen mukaan korvata rytmihäiriötahdistinhoitoa.

Yleisesti ottaen synnynnäisissä sydänsairauksissa sekä eteisessä kammioeräisten rytmihäiriöiden katetriablaatiohoidon tulokset ovat huonompia kuin terveysydämisillä. Syinä tähän ovat mm. korjatun sydämen haastava anatomia sekä tavallista monimutkaisempi ja ajan kuluessa muuttuva rytmihäiriösubstraatti. Kolmiulotteisten elektroanatomisten kartoitusjärjestelmien kehitys on kuitenkin parantanut hoidon tehoa ja turvallisuutta niin, että nykyään monet näistä anatomialtaan ja mekanismiltaan vaikeista rytmihäiriöistä voidaan hoitaa katetriablaatiolla. Magneettinavigointijärjestelmä (Stereotaxis®) on erittäin hyödyllinen synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden hoidossa. Magneettinavigoinnissa käytettävä ablaatiokatetri on erittäin pehmeä ja taipuisa, minkä ansiosta se voidaan ohjata turvallisesti muuten hyvinkin vaikeasti saavutettaviin paikkoihin.



Synnynnäistä sydänvikaa sairastavan potilaan rytmihäiriöiden seuranta

Synnynnäisissä sydänvioissa huolellinen elinikäinen seuranta on ensiarvoisen tärkeää. Seuranta tulisi keskittää yksiköihin, joissa on riittävät valmiudet paitsi itse sydänvian seurantaan myös rytmihäiriöiden diagnostiikkaan ja hoitoon. Hemodynamiikan ja rakennemuutosten arvioinnin lisäksi seurantakäynneillä tulisi aina selvittää, onko potilaalla ollut rytmihäiriötuntemuksia tai tajunnantason häiriötä. Vaikeissa sydänvioissa seurantarutiiniin tulisi kuvantamistutkimusten lisäksi kuulua vuosittain tai tarvittaessa useammin tehtävä EKG:n pitkäaikaisrekisteröinti. Eteisperäinen rytmihäiriö tulee aina sulkea pois, mikäli synnynnäistä sydänvikaa sairastavan potilaan syke on tavanomaiselta nopeampi. Mahdollisesti asennetun sydämen tahdistimen ja rytmihäiriötahdistimen eteis- ja kammiooperäisten rytmihäiriöiden keräys on kytkettävä päälle, ja rytmihäiriön tunnistusrajat on säädettävä sellaisiksi, että lyhyet ja hitaammatkin eteis- ja kammiooperäiset takykardioidit tallentuvat laitteen muistiin niin, että ne voidaan tarkistaa joko etäseurannan kautta tai kontrollikäyntien yhteydessä.

Lopuksi

Synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla rytmihäiriöiden sieto on monesti varsin huono, ja ne voivat herkästi johtaa hemodynaamisiin ongelmiin ja äkkikuolemaan. Tämän vuoksi niiden varhainen tunnistaminen ja niihin puuttuminen on ensiarvoisen tärkeää. Vaikeisiin synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvien rytmihäiriöiden katriablaatiohoito on monimutkainen, erityisosaamista vaativa toimenpide. Ablatiota suunniteltaessa hyvä yhteistyö rytmikardiologien, lastenkardiologien, synnynnäistä sydänvikaa sairastavan aikuisen seurannasta vastaavien kardiologien ja kuvantamislääkäreiden kesken on tärkeää. ■

*Pekka Raatikainen
Dosentti, kardiologian ja sisätautien erikoislääkäri
HUS Sydän- ja keuhkokeskus*

*Jarkko Magga
Dosentti, kardiologian erikoislääkäri
OYS Sisätautien klinikka*

*Ilkka Jaakkola
LT, lastenkardiologian erikoislääkäri
Uusi lastensairaala, HUS*

Kirjeenvaihto
pekka.raatikainen@hus.fi

Viitteet

1. Atallah J, Gonzalez Corcia MC, Walsh EP. Participating Members of the Pediatric and Congenital Electrophysiology Society. Ventricular arrhythmia and life-threatening events in patients with repaired tetralogy of Fallot. *Am J Cardiol.* 2020;132:126-132.
2. Baysa SJ, Olen M, Kanter RJ. Arrhythmias Following the Mustard and Senning Operations for Dextro-Transposition of the Great Arteries: Clinical Aspects and Catheter Ablation. *Card Electrophysiol Clin.* 2017;9(2):255-271.
3. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, ym; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J.* 2021;11;42(6):563-645.
4. Brouwer C, Hazekamp MG, Zeppenfeld K. Anatomical substrates and ablation of reentrant atrial and ventricular tachycardias in repaired congenital heart disease. *Arrhythm Electrophysiol Rev.* 2016;5(2):150-160.
5. Hernández-Madrid A, Paul T, Abrams D, ym; ESC Scientific Document Group. Arrhythmias in congenital heart disease: a position paper of the European Heart Rhythm Association (EHRA), Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), and the European Society of Cardiology (ESC) Working Group on Grown-up Congenital heart disease, endorsed by HRS, PACES, APHRS, and SOLAECE. *Europace.* 2018 Nov 1;20(11):1719-1753.
6. Jongbloed MR, Kelder TP, DEN Uijl DW, ym. Anatomical perspective on radiofrequency ablation of AV nodal reentry tachycardia after Mustard correction for transposition of the great arteries. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2012;35(10):e287-90.
7. Kapel GFL, Laranjo S, Blom NA, ym. Impact of surgery on presence and dimensions of anatomical isthmuses in tetralogy of Fallot. *Heart.* 2018;104(14):1200-1207.
8. Kapel GF, Reichlin T, Wijnmaalen AP, ym. Re-entry using anatomically determined isthmuses: a curable ventricular tachycardia in repaired congenital heart disease. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2015;8(1):102-109.
9. Khairy P, Van Hare GF, Balaji S, ym. PACES/HRS Expert Consensus Statement on the Recognition and Management of Arrhythmias in Adult Congenital Heart Disease: developed in partnership between the Pediatric and Congenital Electrophysiology Society (PACES) and the Heart Rhythm Society (HRS). Endorsed by the governing bodies of PACES, HRS, the American College of Cardiology (ACC), the American Heart Association (AHA), the European Heart Rhythm Association (EHRA), the Canadian Heart Rhythm Society (CHRS), and the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD). *Heart Rhythm.* 2014;11(10):e102-165.
10. Khairy P. Ventricular arrhythmias and sudden cardiac death in adults with congenital heart disease. *Heart.* 2016;102(21):1703-1709.
11. Khairy P. Sudden cardiac death in transposition of the great arteries with a Mustard or Senning baffle: the myocardial ischemia hypothesis. *Curr Opin Cardiol.* 2017;32(1):101-107.

12. Khairy P. Arrhythmias in adults with congenital heart disease: What the Practicing Cardiologist Needs to Know. *Can J Cardiol.* 2019;35(12):1698-1707.
13. Krause U, Backhoff D, Klehs S, ym. Transbaffle catheter ablation of atrial re-entrant tachycardia within the pulmonary venous atrium in adult patients with congenital heart disease. *Europace.* 2016;18(7):1055-1060.
14. McLeod CJ. Acute arrhythmias in adults with congenital heart disease. *Heart* 2017;103(17):1380-1388.
15. Raissadati A, Nieminen H, Haukka J, ym. Late Causes of Death After Pediatric Cardiac Surgery: A 60-Year Population-Based Study. *J Am Coll Cardiol.* 2016;2;68(5):487-498.
16. Roca-Luque I, Rivas-Gándara N, Dos Subirà L, ym. Long-Term Follow-Up After Ablation of Intra-Atrial Re-Entrant Tachycardia in Patients With Congenital Heart Disease: Types and Predictors of Recurrence. *JACC Clin Electrophysiol.* 2018;4(6):771-780.
17. Roy K, Gomez-Pulido F, Ernst S. Remote magnetic navigation for catheter ablation in patients with congenital heart disease: A Review. *J Cardiovasc Electrophysiol.* 2016; Suppl 1:S45-556.
18. Van Hare GF. Challenges in ablation of complex congenital heart disease. *Card Electrophysiol Clin.* 2019 Dec;11(4):711-718.
19. Vyas V, Kaura A, Sawhney V, ym. Atrial tachyarrhythmias following percutaneous device closure of secundum atrial septal defects. *Int J Cardiol Heart Vasc.* 2020;100490.
20. Zeppenfeld K, Schalij MJ, Bartelings MM, ym. Catheter ablation of ventricular tachycardia after repair of congenital heart disease: electroanatomic identification of the critical right ventricular isthmus. *Circulation.* 2007;116(20):2241-2252.

Sidonnaisuudet:

- Pekka Raatikainen: asiantuntija ja/tai luennoitsija (Biosense Webster, Stereotaxis, BMS/Pfizer).
- tutkimusrahoitus (Biosense Webster; päätutkija tutkijalähtöisessä kansainvälisessä monikeskustutkimuksessa).
- Jarkko Magga: osallistunut työnantajan määräämänä Biosense Websterin järjestämiin elektrofysiologisiin koulutuksiin.
- Ilkka Jaakkola: ei sidonnaisuuksia.

Miten hoidan Eisenmengerin oireyhtymää?

Markku Pentikäinen, dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri, HUS Sydän- ja keuhkokeskus

Riina Kandolin, LT, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri, HUS Sydän- ja keuhkokeskus

Tiivistelmä

Eisenmengerin oireyhtymä kehittyy usein ison VSD:n tai avoimen valtimotiehyen ja harvoin ASD:n seurauksena, kun vaikea pulmonaalihypertensio johtaa oikovirtauksen kääntymisen oikealta vasemmalle. Eisenmengerin oireyhtymä on vakava systeemissairaus, jossa elämänlaatu ja elinikä ovat alentuneet. Potilaiden ennuste paranee hyvällä yleishoidolla ja spesifisellä pulmonaalihypertension lääkityksellä, ja osa potilaista on elinsiirron piirissä. Eisenmenger-potilaiden anestesia vaatii erityisosaamista. Yksinkertaisiin synnynnäisiin sydänvikoihin liittyvän Eisenmengerin oireyhtymän hoito on keskitetty Meilahden sairaalan pulmonaalihypertensiopoliklinikalle taudin harvinaisuuden ja vaikeuden vuoksi.

Patofysiologia ja yleisyys

Eisenmengerin oireyhtymä (ES) kehittyy, kun sydämen sisäinen tai aortopulmonaalinen (vasemmalta oikealle / systeemikerrosta keuhkokierto) oikovirtaus johtaa vaikeaan pulmonaalihypertensioon ja lopulta oikovirtauksen kääntymiseen oikealta vasemmalle (tai bidirektionaaliseksi) ja syanoosiin. Taulukossa 1 esitetään syitä Eisenmengerin oireyhtymälle. Tavallisimmat syyt ovat iso VSD (33 %), ASD (30 %) tai avoin valtimotiehyt (14 %) (1). Oikovirtauksen koko ja sijainti vaikuttavat ES:n kehittymisen todennäköisyyteen: oireyhtymä kehittyy suurelle osalle potilaista, joilla on iso VSD, mutta vain alle 10 %:lle ASD-potilaista. On pohdittu, onko ASD-potilailla, joille ES kehittyy, pii-



KUVA 1. Eisenmenger-potilaan keuhkokuva. Tärkeimpänä löydöksenä massiivisesti laajentuneet keuhkovaltimot.

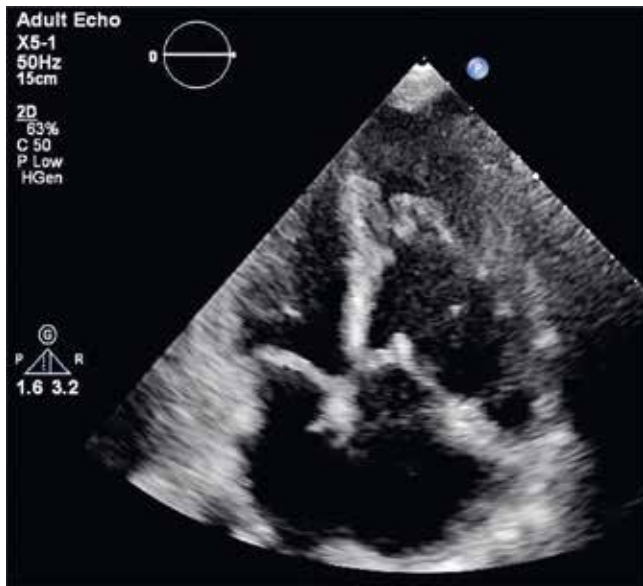
levä idiopaattien pulmonaalihypertensio, mutta idiopaattiselle pulmonaalihypertensiolle tyypillinen BMPR2-mutaatio ei ole heillä yleinen ja ASD:n koko vaikuttaa ES:n kehittymisen todennäköisyyteen (2). Eisenmenger-tyyppinen tilanne kehittyy myös harvinaisissa monimutkaisissa synnynnäisissä sydänvioissa (esim. yksikammioset sydämet), mutta näitä potilaita hoitavat synnynnäisiin sydänvikoihin erikoistuneet kardiologit. Downin oireyhtymään liittyy runsaasti synnynnäisiä sydänvikoja, ja merkittäväällä osalla ES-potilaista on Downin oireyhtymä. Arviolta 1–4 %:lle synnynnäistä sydänvikaa sairastavista kehittyy ES (3,4). ES on vähentynyt voimakkaasti kehittyneissä maissa synnynnäisten sydänvikojen paremman tunnistuksen ja varhaisen hoidon ansiosta, mutta se on edelleen merkittävä, jopa kasvava ongelma kehitysmaissa, mikä heijastuu suomalaiseseenkin maahanmuuttajapopulaatioon.

Kliininen kuva ja diagnoosi

ES:n oireisiin kuuluvat dyspnea, voimattomuus ja synkopee. Synkopee voi johtua rytmihäiriöstä, hypoksiasta tai hypotensiosta. Osa potilaista kärsii rintakivuista. Potilaat ovat usein synoottisia, ja osalle kehittyy rumpupalikkasormet ja -varpaat.

TAULUKKO 1. Eisenmenger-potilaiden defektit (Saha 1994).

Mikä tahansa kookas suntti (jossa alun perin oikovirtaus systeemi → keuhkokierto)	Osuus Eisenmenger-potilaista
VSD (yleensä > 1 cm)	33 %
ASD (yleensä > 2 cm)	30 %
Avoin valtimotiehyt	14 %
Yhdistelmä edellisistä	5 %
Loput aiheuttavat kompleksit sydänviat ja sydämen ulkoiset systeemi → pulmonaaliihteydet	
Lisäksi noin kolmanneksella Downin syndrooma	



KUVA 2. Dilatoitunut ja hypertrofoitunut oikea kammio ES-potilaalla; kuvassa oikealla oikea kammio.

Osalla syanoosi on todettavissa vain rasituksessa. Suorituskyky on alentunut, ja myöhäisessä vaiheessa kehittyvät sydämen vajaatoiminta, eteis- ja kammioeräisiä arytmioita sekä veriyskää. Veriyskä on seurausta keuhkojen sisäisestä verenvuodosta.

Tutkittaessa sydänauskultaatiassa on kuultavissa voimakas P2, ja EKG:ssä nähdään RVH/oikean puolen kuormitus. Keuhkokuvassa näkyy laajat keuhkovaltimot ja laajentunut sydämen oikea puoli (kuva 1). Sydämen ultraäänitutkimuksessa havaitaan oikean kammion hypertrofia ja usein suurentuneet oikean puolen lokerot sekä trikuspidaalivuoto, jonka gradientti on korkea, ja laajentuneet keuhkovaltimot (kuva 2). Diagnoosi perustuu kohonneeseen pulmonaalipaineeseen, syanoosiin ja kuvantamisella varmistettuun sydändefektiin. Diagnoosi varmistetaan sydänkatetrisaatiolla.

Verikokeissa todetaan korkea hemoglobiinipitoisuus (sekundaarinen erytrozytoosi hypoksemian aiheuttaman lisääntyneen EPO-tuotannon seurauksena) ja usein trombositopenia sekä munuaisten vajaatoiminta (syanoottinen nefropatia). Potilailla on sekä tromboottisia komplikaatioita (keuhkovaltimoiden tromboosit, paradoksaaliset emboliat) että verenvuotoja limakalvoilta. Lisäksi potilailla on poikkeava infektioaltuus (mm. pneumonioita, endokardititeja, aivoabsesseja). Lisääntynyt punasolujen metabolia aiheuttaa hyperurikemiaa ja hy-

TAULUKKO 2. Ennustetta heikentävät tekijät Eisenmengerin oireyhtymässä.

Korkea ikä
Pre-trikuspidaalisuntti
Matala happisaturaatio (levossa < 85 %)
WHO:n toimintakykyluokka ≥ III
6 minuutin kävelytestin tulos < 400 m
NT-proBNP > 500 pg/mL
Raudanpuute (transferriniinat. < 20 %)
Muu kuin sinusrytmi
Oikean kammion vajaatoiminta (perikardiumeffuusio)

perbilirubinemiaa, ja tämän vuoksi osa potilaista kärsii kihdistä ja sappikivistä.

Ennuste

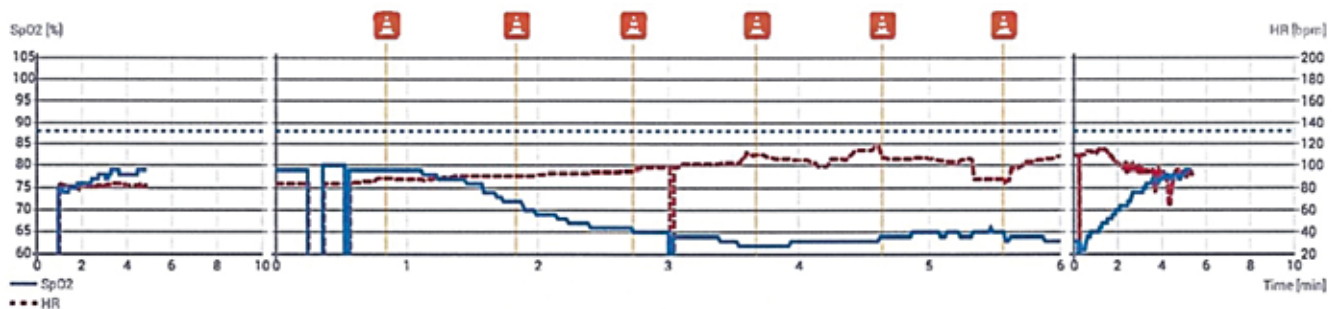
Potilaiden elinikä on lyhentynyt: saksalaisessa rekisterissä lähes puolet potilaista eli 40-vuotiaiksi ja yksittäiset potilaat jopa 70-vuotiaiksi (5). Ennuste seurannassa on kuitenkin yleensä parempi kuin primaarissa pulmonaalihypertensiassa. Tämän on ajateltu johtuvan sekä hyvin kehittyvästä oikean kammion hypertrofiasta että siitä, että vaikeassa taudissa oikovirtaus oikealta vasemmalle sallii riittävän sydämen minuuttitilavuuden, vaikka aiheuttaakin desaturatiota. Spesifinen pulmonaalihypertension lääkehoito parantaa potilaiden ennustetta (6). Kuten muissa sydänsairauksissa, eteispeptidipitoisuus ja suorituskyky korreloivat potilaiden ennusteeseen ja reagoivat hoitoon (7–9). Monimuuttujamallissa ennustetta itsenäisesti huonontavia tekijöitä olivat eteistason oikovirtaus, korkea ikä, matala happisaturaatio, muu kuin sinusrytmi ja perikardiumin nestekertymä (10). Joka kolmannella potilaalla on raudanpuute (11), joka huonontaa ennustetta (12) (taulukko 2).

Yleisimmät kuolinsyyt ovat sydämen oikean puolen vajaatoiminta, pulmonaalihypertensiokriisi, veriyskä ja arytmiat.

Seuranta ja hoito

Yleishoito

Potilaita tulee seurata säännöllisesti erityispoliklinikalla, ja kontrollien yhteydessä tulee arvioida kliinistä tilannetta ja saturaatiota sekä suorituskykyä kuuden minuutin kävelytestillä (kuva 3). Down-potilaiden suorituskyvyn ja oireisuuden arviointi on



KUVA 3. Eisenmenger-potilaan 6 minuutin kävelytesti. Kävelymatka 346 metriä (71 % viitearvosta). Huomattava desaturaatio 82 → 61 % rasituksessa.



TAULUKKO 3. Hoidossa huomioitavaa.

Verenkuvan seuraaminen	Hb > 160 g/l. Venesektioita erityistä harkintaa noudattaen, jos HKR > 65 %, hyperviskositeetti-oireet eikä raudanpuutetta tai kuivumaa.
Raudanpuutteen hoitaminen	Korjaus varovasti po tai iv
Antikoagulaatio, jos eteisvärinä/lepatus, embolisaatio tai keuhkovaltimotromboosi	Ei rutiininomaisesti. Jos tarpeen, yleensä varfariini.
Happihoito	Ei paranna ennustetta. Vain mikäli todistetusti parantaa sekä oireita että desaturaatiota.
Sydämen vajaatoiminnan hoito	Vältetään vasodilatoivia lääkkeitä. Diureetit välttämättä kuivumaa.
Spesifinen pulmonaalihypertension lääkehoito	Endoteliinireseptorisalpaajat (bosentaani, ambrisentaani, masintentaani). PDE5-estäjät (sildenafil, tadalafil). Prostaglandiinit inhal/sc/iv (iloprosti, treprostiniili). Prostaglandiinireseptoriagonisti (seleksipagi).
Endokardiittiprofylaksi	
Rokotukset	Influenssa, pneumokokki.
Raskauden ehkäisy	Äitikuolleisuus 10–50 %.
Elinsiirto	Valikoiduille potilaille. Onko sydänvika korjattavissa elinsiirron yhteydessä?
Elektiivisten toimenpiteiden välttäminen	Toimenpiteet vain Eisenmenger-potilaiden hoitoon perehtyneissä yksiköissä.

erityisen haasteellista. Korkea hemoglobiini (> 160 g/l) on luonnollinen seuraus syanoosista ja edellytys potilaiden hyvälle suorituskyvyllä (taulukko 3). Optimaalista hemoglobiinipitoisuutta (g/l) on arvioitu kaavalla $10 \cdot (61 - O_{2sat} / 2)$ (13). Potilaiden raudtastatusta tulee seurata ja raudanpuute korvata varovasti po tai iv (varoen ilmaemboliaa). Normaali hemoglobiinipitoisuus on ES-potilaalla epänormaalia ja käynnistää anemiaselvittelyt. Korkea hematokriitti (> 65 %) voi aiheuttaa hyperviskositeetin oireita (päänsärky, huimaus, heikotus, tinnitus, näköhäiriöt, parestesiä) ja altistaa aivohalvauksille, ja aiemmin potilaille ohjelmoitiin herkästi venesektioita. Nykykäsityksen mukaan venesektioiden suhteen ollaan pidättyväisiä – ensisijaisesti varmistetaan potilaan normaali hydraatio ja ettei potilaalla ole raudanpuutetta, joka aiheuttaa samantyyppisiä oireita.

Matala happisaturaatio levossa (< 85 %) tarkoittaa huonoa keuhkoverenkiertoa ja on yhdessä huonon suorituskyvyn ja NYHA III -luokan oireiden kanssa indikaatio spesifiselle pulmonaalihypertension lääkähoidolle. Happihoito ei paranna potilaiden ennustetta (14), ja vaste happihoidolle on heikko oikovirtauksen vuoksi. Näin ollen happihoitoa tulee tarjota vain, jos se todistetusti vähentää sekä desaturaatiota että oireita.

Sydämen vajaatoimintaa hoidetaan tarvittaessa diureetein. Kliinisen arvion lisäksi alaonttolaskimon arviointi ultraäänellä voi tukea hoitopäätöksessä. Diureettihoidon tulee kuitenkin toteuttaa varovasti, sillä dehydraatio pahentaa oireistoa. Verisuonia laajentavat lääkkeet (myös ACE-estäjät ja AT2-salpaajat) ovat vasta-aiheisia, koska vasodilataatio aiheuttaa oikealta vasemmalle oikovirtauksen pienenemisen. Beetasalpaajia sitä vastoin voidaan käyttää. Sydämen ultraäänitutkimuksessa oleellinen asia on sydämen oikean puolen koko ja funktio, jotka ovat ennustetekijöitä. Pulmonaalipainetaso on VSD-potilailla sama kuin systeemiverenpaine. Oikealta vasemmalle oikovirtauksen astetta voidaan arvioida happisaturaatiolla, ja sydänkatetrisaatiolle on harvoin tarvetta seurantatutkimuksena.

Yleishoitoon kuuluu rokotuksista huolehtiminen, voimakkaan rasituksen välttäminen, endokardiittiprofylaksi ja raskauden ehkäisy. Antikoagulaatiota voidaan harkita matalan vuotoriskin potilailla, joilla on eteisarytmioita, sairastettuja ja tromboembolioita tai trombosoitunut pulmonaalivaltimon aneurysma. Antikoagulaatio toteutetaan ensisijaisesti varfariinilla (INR 2–2,5), koska tällä potilasryhmällä suorista oraalisista antikoagulanteista tutkimusnäyttöä on vähän ja saksalaisessa rekisterissä synnynnäistä sydänvikaa sairastavilla suorien oraalistien antikoagulanttien käyttäjillä oli varfariinin käyttäjiä enemmän vuoto-ongelmia ja kardiovaskulaaritapahtumia (15). Sinusrytmin ylläpito on yleensä tavoitteena hemodynamiikan optimoimiseksi, ja kardioversiota tulee tehdä tarvittaessa. Tiheään uusiutuvassa eteisvärinässä voidaan käyttää amiodaronia.

Spesifinen pulmonaalihypertension lääkehoito

Eisenmenger-potilaita ei ole otettu mukaan pulmonaalihypertension isoihin lääkehoitotutkimuksiin, ja tutkimusnäyttö on siten rajoittunutta. Primaarin pulmonaalihypertension hoitoon käytettävät kalsiumsalpaajat ovat kontraindisoituja, koska ne aiheuttavat voimakasta perifeeristä vasodilataatiota ja niin ollen oikealta vasemmalle oikovirtauksen lisääntymistä.

Satunnaistamattomissa tutkimuksissa ES-potilaiden on osoitettu hyötyvän endoteliinireseptorisalpaajista (bosentaani ja ambrisentaani), sildenafilista ja prostaglandiineista (iloprosti, prostasykliini ja treprostiniili) sekä näiden yhdistelmistä (16–23).

Satunnaistetussa tutkimuksessa bosentaanin on osoitettu parantavan NYHA III -oireisten ES-potilaiden suorituskykyä ja vähentävän keuhkoverenkierron vastusta (24). Uudemmassa tutkimuksessa masitentaani pienensi NT-proBNP-pitoisuutta ja keuhkoverenkierron vastusta, vaikka primaari päätetapahtuma (6 min kävelytesti) jäi neutraaliksi (25). PDE5-estäjä sildenafili paransi bosentaanilla hoidettujen ES-potilaiden saturaatiota (26).

Käytännössä oireisille ES-potilaille aloitetaan joko endoteeliinireseptorin salpaaja tai PDE5-estäjä, ja jos vaste ei ole tyydyttävä, aloitetaan toinen lääke (27). Prostaglandiiniin aloittamiseen on korkeampi kynnys johtuen annostelun hankaluudesta, sivuvaikutuksista ja hinnasta. Kokemukset peroraalisesta prostaglandiiniinireseptoriagonisti seleksipagista tässä potilasryhmässä ovat vielä vähäisiä: sivuvaikutukset vaikuttavat rajoittavan lääkkeen käyttöä ES-potilailla (28).

Elinsiirto

Osa ES-potilaista soveltuu elinsiirtoon. Elinsiirron oikean ajankohdan arvioiminen on haastavaa, koska potilaat ovat toisaalta jo varhaisessa vaiheessa huomattavan oireisia ja suorituskyky on huono, mutta varhainen elinsiirto ei välttämättä paranna elinajanodotetta. Oikea aika elinsiirtojonoon asettamiselle vaikuttaa olevan silloin, kun potilas on spesifisistä lääkehoidoista huolimatta vaikeasti oireinen ja on ilmaantunut komplikaatioita (esim. veriyskää, keuhkovaltimoaneurysma ym.). Aiemmin ES-potilaille tehtiin lähinnä blokkisiirtoja (29), mutta nykyisin pyritään ensisijaisesti korjaamaan sydändefekti ja tekemään keuhkonsiirto (30), mikä on perusteltua myös siirteiden huo- non saatavuuden vuoksi. Elinsiirron pitkäaikaistulokset ovat hyvät, jos potilas selviää välittömistä elinsiirron jälkeisistä ongelmista (31).

Raskaus

Eisenmenger-potilaiden raskauteen liittyvä kuolleisuus on erityisen suuri, eri tutkimusten mukaan 10–50 % (32,33). Kuolleisuus on suurinta ensimmäisen kuukauden kuluessa synnytyksestä, mutta potilas voi menehtyä myös raskauden tai synnytyksen aikana tai myöhemmin synnytyksen jälkeen. Näin ollen raskautta ei suositella ES-potilaille. Jos potilas kieltäytyy raskauden keskeyttämisestä, tulee häntä luonnollisesti seurata tiiviisti ja moniammatillisesti raskauden aikana ja suunnitella synnytys huolella. Synnytystapana suositellaan keisarinleikkausta ilman yleisanestesiaa (34). Raskauden ehkäisyyn suositellaan pitkävaikutteisia progestiiniainemista, mm. hormonikierukkaa.

Eisenmenger-potilaiden kirurgia

Keskeistä ES-potilaiden hoidossa on välttää toimenpiteitä, jotka voivat romahduttaa stabiilin kompensaatiotilanteen. ES-potilaiden leikkauksiin liittyy korkea riski (kuolleisuus jopa 30 %). Systemiseen hypotensioon liittyy lisääntynyt oikealta vasemmalle suntin sekä verenkierron romahtamisen riski, erytrosytoosi altistaa aivoverenkiertohäiriöille ja tromboosille, ja potilaat vuotavat trombosytopenian ja poikkeavan verihietaleiden funktion vuoksi ja ovat herkkiä saamaan supraventrikulaarisia ja ventrikulaarisia arytmioita. Näin ollen kirurgisten toimenpiteiden riskit ja hyödyt tulee punnita tarkasti ja toimenpiteet tehdä yksikössä, jossa on perehtyneisyyttä ES-potilaiden anestesiaan (yliopistosairaalat).

Lopuksi

Eisenmenger-potilaat ovat sairaita mutta elävät kohtalaisen pitkään. Huolehtimalla perusasioista ja käyttämällä tarvittaessa pulmonaalihypertension lääkkeitä voidaan potilaiden en- nustetta parantaa. Elinsiirto tulee kyseeseen joidenkin potilaiden kohdalla. ■

Markku Pentikäinen

*Dosentti, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri
HUS Sydän- ja keuhkokeskus*

Riina Kandolin

*LT, sisätautien ja kardiologian erikoislääkäri
HUS Sydän- ja keuhkokeskus*

Viitteet

1. Saha A, Balakrishnan KG, Jaiswal PK, Venkitachalam CG, Tharakan J, Titus T, Kuty R: Prognosis for patients with Eisenmenger syndrome of various aetiology. *Int J Cardiol.* 1994;45:199.
2. Therrien J, Rambihar S, Newman B ym. Eisenmenger syndrome and atrial septal defect: nature or nurture? *Can J Cardiol.* 2006;22:1133-1136.
3. Oechslin EN, Harrison DA, Connelly MA ym. Mode of death in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2000; 86: 1111-1116.
4. Van der Bom T. The changing epidemiology of congenital heart disease. *Nat Rev Cardiol* 2011; 8: 50–60.
5. Diller GP, Korten MA, Bauer UM ym. Current therapy and outcome of Eisenmenger syndrome: data of the German National Register for congenital heart defects. *European heart journal* 2016;37:1449-1455.
6. Dimopoulos K, Inuzuka R, Goletto S ym. Improved survival among patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. *Circulation.* 2010;121:20-25.
7. Diller GP, Alonso-Gonzalez R, Kempny A ym. B-type natriuretic peptide concentrations in contemporary Eisenmenger syndrome patients: predictive value and response to disease targeting therapy. *Heart.* 2012;98:736-742.
8. Reardon LC, Williams RJ, Houser LS ym. Usefulness of serum brain natriuretic peptide to predict adverse events in patients with the Eisenmenger syndrome. *Am J Cardiol.* 2012;110:1523-1526.
9. Kempny A, Dimopoulos K, Alonso-Gonzalez R ym. Six-minute walk test distance and resting oxygen saturations but not functional class predict outcome in adult patients with Eisenmenger syndrome. *Int J Cardiol.* 2013;168(5):4784-4789.
10. Kempny A, Hjortshoj CS, Gu H ym. Predictors of Death in Contemporary Adult Patients With Eisenmenger Syndrome: A Multicenter Study. *Circulation* 2017;135:1432-1440.
11. Broberg CS, Bax BE, Okonko DO ym. Blood viscosity and its relationship to iron deficiency, symptoms, and exercise capacity in adults with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2006;48:356–365.
12. Van De Bruaene A, Delcroix M, Pasquet A ym. Iron deficiency is associated with adverse outcome in Eisenmenger patients. *Eur Heart J* 2011;32:2790–2799.

13. Broberg CS, Jayaweera AR, Diller GP ym. Seeking optimal relation between oxygen saturation and hemoglobin concentration in adults with cyanosis from congenital heart disease. *Am J Cardiol.* 2011;107:595-599.
14. Sandoval J, Aguirre JS, Pulido T ym. Nocturnal oxygen therapy in patients with the Eisenmenger syndrome. *Am J Respir Crit Care Med.* 2001;164:1682-1687.
15. Freisinger E, Gerß J, Makowski L ym. Current use and safety of novel oral anticoagulants in adults with congenital heart disease: results of a nationwide analysis including more than 44 000 patients. *Eur Heart J.* 2020;41:4168-4177.
16. Rosenzweig EB, Kerstein D, Barst RJ. Long-term prostacyclin for pulmonary hypertension with associated congenital heart defects. *Circulation* 1999; 99: 1858–1865.
17. Zuckerman WA, Leaderer D, Rowan CA, Mituniewicz JD, Rosenzweig EB. Ambrisentan for pulmonary arterial hypertension due to congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2011;107:1381-1385.
18. D'Alto M, Romeo E, Argiento P ym. Bosentan-sildenafil association in patients with congenital heart disease-related pulmonary arterial hypertension and Eisenmenger physiology. *Int J Cardiol.* 2012;155:378-382.
19. Cha KS, Cho KI, Seo JS ym. Effects of inhaled iloprost on exercise capacity, quality of life, and cardiac function in patients with pulmonary arterial hypertension secondary to congenital heart disease (the Eisenmenger syndrome) (from the EIGER Study). *Am J Cardiol* 2013;112:1834–1839.
20. Thomas IC, Glassner-Kolmin C, Gomberg-Maitland M. Long-term effects of continuous prostacyclin therapy in adults with pulmonary hypertension associated with congenital heart disease. *Int J Cardiol* 2013; 168: 4117–4121.
21. Hascoet S, Fournier E, Jais X, et al. Outcome of adults with Eisenmenger syndrome treated with drugs specific to pulmonary arterial hypertension: a French multicentre study. *Arch Cardiovasc Dis* 2017; 110: 303–316.
22. Skoro-Sajer N, Gerges C, Balint OH ym. Subcutaneous treprostinil in congenital heart disease-related pulmonary arterial hypertension. *Heart* 2018; 104: 1195–1199.
23. D'Alto M, Constantine A, Balint OH ym. The effects of parenteral prostacyclin therapy as add-on treatment to oral compounds in Eisenmenger syndrome. *The European respiratory journal* 2019;54:10.1183/13993003.13901401-13992019.
24. Galiè N, Beghetti M, Gatzoulis MA ym. Bosentan therapy in patients with Eisenmenger syndrome: a multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled study. *Circulation.* 2006;114:48-54.
25. Gatzoulis MA, Landzberg M, Beghetti M ym. Evaluation of Macitentan in Patients With Eisenmenger Syndrome. *Circulation.* 2019;139:51-63.
26. Iversen, K, Jensen, AS, Jensen, TV ym. Combination therapy with bosentan and sildenafil in Eisenmenger syndrome: a randomized, placebo-controlled, double-blinded trial. *Eur Heart J,* 31 (9) (2010), pp. 1124-1131.
27. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV ym. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J.* 2021 11;42:563-645.
28. van Dissel AC, Post MC, Sieswerda GT ym. Selexipag for pulmonary arterial hypertension in a wide range of adult congenital heart disease. *Int J Cardiol Congenital Heart Disease* 2021;4:100144
29. Waddell TK Bennett L Kennedy R ym. Heart-lung or lung transplantation for Eisenmenger syndrome. *J Heart Lung Transplant* 2002;21:731–737.
30. Choong CK Sweet SC Guthrie TJ ym. Repair of congenital heart lesions combined with lung transplantation for the treatment of severe pulmonary hypertension: a 13-year experience. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2005;129:661–669.
31. Dimopoulos K, Muthiah K, Alonso-Gonzalez R ym. Heart or heart-lung transplantation for patients with congenital heart disease in England. *Heart* 2019;105:596-602.
32. Duan R, Xu X, Wang X ym. Pregnancy outcome in women with Eisenmenger's syndrome: A case series from west china. *BMC Pregnancy Childbirth* 2016;16:356.
33. Sliwa K, Baris L, Sinning C ym. Pregnant Women With Uncorrected Congenital Heart Disease: Heart Failure and Mortality. *JACC Heart Fail.* 2020;8:100-110.
34. Regitz-Zagrosek V, Roos-Hesselink, JW, Bauersachs, J ym. 2018 ESC Guidelines for the management of cardiovascular diseases during pregnancy: The Task Force for the Management of Cardiovascular Diseases during Pregnancy of the European Society of Cardiology (ESC), *Eur Heart J* 2018; 39:3165–3241.

Sidonnaisuudet:

- Markku Pentikäinen: työnantajan määräämä koulutus (MSD), luento- tai konsultaatiopalkkio (Bayer, Janssen, Nordic Infucare).
- Riina Kandolin: ei sidonnaisuuksia.

Mainos

Mainos