

Geenitutkimus paljastaa sydänlihassairauden



TEKSTI: TARJA VÄSTILÄ

Sisätautiopin professori, ylilääkäri **Johanna Kuusisto** Itä-Suomen yliopistosta ja Kuopion yliopistollisesta sairaalasta on perehtynyt kardiomyopatioihin jo pari vuosikymmentä. Hän johtaa valtakunnallista FinHCM-tutkimusta ja kansainvälistä CardioPath-tutkimusta.

Sydänlihasta paksuntavaan kardiomyopatiaan sairastuu noin yksi 500:sta. Geenitutkimuksissa sairauden taustalta on löydetty maailmalla yli 2 000 virhettä yli 20 geenistä, pääosin kuitenkin sydänlihaksen supistuvaa osaa, sarkomeeria, koodittavista geneistä.

Jos kaikki geenivirheen kantajat, jopa terveet, lasketaan mukaan, tauti on yleisempi kuin on ajateltu: esiintyvyys voi olla jopa 1/200. Sairaus puhkeaa usein murrosiän kasvupyrähdyksen aikana, yleensä 20 tai 30 ikävuoteen mennessä.

– Hypertrofinen kardiomyopatia eli HCM on yleisin nuorten ja urheilijoiden sydänperäisen äkkikuoleman syy. Se on todennäköisin syy, jos nuori, terve urheilija lyyhistyy kisakentälle sydänpysähdyksen takia. Vaikka tauti ei ole kovin yleinen, siihen liittyvät tapahtumat ovat dramaattisia, korostaa Kuusisto.





Suomalainen tautiperimä vaikuttaa

Laajassa FinHCM-tutkimuksessa pyritään selvittämään paksuntavan sydänlihassairauden genetiikkaa, kliinistä taudinkuvaa ja ennustetta. Mukana ovat kaikki yliopistosairaalat ja iso osa keskussairaaloista. Tutkimuksessa geeninäytteitä kerättiin 400:lta hypertrofista kardiomyopatiaa sairastavalta aikuiselta ja sadoilta sukulaisilta.

Potilailta on tutkimuksessa löydetty neljä valta-geenivirhettä sarkomeeriproteiineja koodittavista geneeistä. Nämä perustajamutaatiot selittävät lähes 30 prosenttia kaikista suomalaisista tautitapauksista. Tautiperinnolle tyypillisesti niitä ei esiinny juuri muualla kuin Suomessa.

– Kantaisästä tai -äidistä polveutuvia perustajamutaatioita löytyy isoista populaatioista ja ne periytyvät suvuissa, määrittelee Kuusisto.

Kaiken kaikkiaan FinHCM-tutkimuksessa noin 40 prosentilta löydettiin sairautta aiheuttava geenivirhe ja 20 prosentilta harvinaisia geenivirheitä, joiden merkitys taudin aiheuttajana jää vielä nähtäväksi.

– Noin 40 prosenttia jäi kuitenkin ilman geenidiagnoosia kohdennetussa, 59 kardiomyopatiageenin tutkimuksessa. Jatkossa suunnitteilla on tutkia FinHCM-tutkimusaineistossa sydänlihassairauden geenitaustaa vielä tarkemmin.

Kaikki kantajat eivät sairastu

Kardiomyopatia voi löytyä sydänoireiden, kuten rytmihäiriöiden, hengenahdistuksen, rintakivun, pyörtymis- tai tajuttomuuskohtauksien perusteella. Usein poikkeava sydänfilmi laukaisee tarkemmat sydäntutkimukset ja sairaus löytyy sitä kautta.

– Valitettavasti sydänperäinen äkkikuolema voi olla sairauden ensimmäinen oire. Tämän vuoksi sydänlihassairautta sairastavien sukulaisten tutkiminen ja varhainen diagnoosi on tärkeää.

Kun potilaasta löydetään tautia aiheuttava geenivirhe, ensimmäisen asteen sukulaiset eli vanhemmat, sisarukset ja lapset tutkitaan verinäytteestä tehtävällä geenitutkimuksella. Kardiologi perehtyy tarkemmin geenivirhettä kantaviin sukulaisiin. Jos geenivirhettä ei löydy, lisätutkimuksia ei tarvita.

Kuusiston mukaan terve taudinkantaja ei välttämättä koskaan sairastu, mutta esimerkiksi hänen lapsillaan voi olla lievä tai vakavampi sairaus. Terveetkin geenivirheen kantajat käyvät seurannassa muutaman vuoden välein.

– Taudilla on kohtalaisen hyvä ennuste, mutta noin viidesosalla on suurentunut äkkikuoleman riski ja osalle voi kehittyä sydämen vajaatoiminta. Sydänlihassairaiden pitäisi välttää kilpaurheilua ja extreme-liikuntalajeja. Vaikea kardiomyopatia voi vaatia lääke- tai rytmihäiriöhoitoa.

Kantasolututkimuksen avulla täsmähoitoihin

Kuusiston ja professori Pasi Tavin CardioPath-tutkimuksessa ihokoepala otetaan potilaista, jotka kantavat hypertrofista kardiomyopatiaa aiheuttavia geenivirheitä. Koepalasta kehitetään iPS-kantasolumenettimillä monikykyisiä kantasoluja ja edelleen sydänsoluja.

– Tämä on ollut viime vuosien vallankumouksellisia läpimurtoja alalla, toteaa Kuusisto.

Elävistä potilaista on vaikea saada sydänlihäsäilytyksiä, joten tarkkaan ei tiedetä, mitä sydämessä tapahtuu solutasolla kardiomyopatian kehittyessä ja miten kehityskulkua voitaisiin estää. Nykyisillä kantasolutekniikoilla ja monipuolisilla solufysiologisilla tutkimuksilla pyritään selvittämään, mitkä keskeiset tekijät laukaisevat sydänlihassairautta.

– Jos se tiedetään, voi olla mahdollista sekä täsmähoitaa potilaita, että ehkäistä taudin kehittymistä, uskoo Kuusisto.



JOHANNA KUUSISTO

Sisätautiopin professori,
ylilääkäri