

# Kaksipurjeinen eli bikuspidi aorttaläppä -oireyhtymä

*Kaksipurjeinen aortan läppä on synnynnäinen sydämen epämuodostuma. Hapetettu veri virtaa aorttaläpän kautta sydäimestä aorttaan. Aortta on pääsuoni, jonka kautta veri kulkee sydäimestä elimistöön. Normaalisti aorttaläpässä on kolme ns. purjetta. Kaksipurjeista aorttaläppä -oireyhtymää potevalla purjeita on vain kaksi. Aortta- ja keuhkovaltimoläpät ovat väylät, joiden kautta veri kulkee lähtiessään sydänkammiosta verenkiertoon.*

Kaksipurjeinen aorttaläppä on yksi tavallisimmista sydämen kehityshäiriöistä ja ilmenee 4,6:lla 1000:sta elävänä syntyneestä.

Kaksipurjeinen aorttaläppä ei aina estä verta virtaamasta takaisin sydämeen (aortan regurgitaatio). Aorttaläppä saattaa myös jäykistyä eikä se silloin avaudu normaalisti, jolloin sydän joutuu pumpaamaan voimakkaammin saadakseen veren aorttaläpän läpi (aortan ahtauma eli stenoosi). Nouseva aortta saattaa myös laajentua eli dilatoitua ja muodostaa pullistuman eli aneurysman.

## Mitä muita nimityksiä käytetään kaksipurjeisesta eli bikuspidisesta aorttaläppä -oireyhtymästä?

Joskus bikuspidista aorttaläpästä (BAV) käytetään nimitystä bikommissuraali aorttaläppä -oireyhtymä.

## Miten yleinen kaksipurjeinen aorttaläppä on?

Kaksipurjeinen aorttaläppä on yksi tavallisimmista sydämen kehityshäiriöistä ja ilmenee 4,6:lla 1000:sta elävänä syntyneestä. Kaksipurjeinen aorttaläppä on yleisempi miehillä kuin naisilla. Poikavauvoilla 7,1:llä 1000:sta on kaksipurjeinen aorttaläppä, kun tyttövuvoilla se on 1,9:llä. Arvioidaan että väestöstä 1–2 %:lla on kaksipurjeinen aorttaläppä.

## Mitkä ovat kaksipurjeisen aorttaläppä -oireyhtymän ominaispiirteet?

Kaksipurjeiseen aorttaläppä -oireyhtymään saattaa liittyä epänormaalit sepel- eli koronaarivaltimot, aortan pullistuma eli aneurysma ja epänormaali aortta rintakehän alueella sekä vaihteleva, korkea verenpaine.



#### Muita piirteitä ovat:

- sydänlaajentuma,
- sydämen sivuääni (systoolinen klikki-ääni, aortan ahtauma, regurgitaatio eli veren takaisin virtaus läpässä),
- heikko valtimopulssi jalkaterissä ja nilkoissa, jos oireyhtymässä on myös aortan ahtauma eli koarktaatio.

Useimmiten lapsuusiässä ei ole mitään oireita. Joskus vaikea kaksipurjeinen aorttaläppä kuitenkin aiheuttaa ongelmia jo lapsuudessa. Jos aorttaläppä on ahtautunut, lapsi väsy helposti, tuntee rintakipua ja hengenhdistusta, sydänsyke on nopea ja epäsäännöllinen (palpitaatio), saattaa menettää tajuntansa eli pyörtyä ja iho voi olla kalpea. Vaikeasti vuotava aorttaläppä voi johtaa sydämen vajaatoimintaan ja hengitysvaikeuteen.

#### Mikä aiheuttaa kaksipurjeisen aorttaläppä -oireyhtymän?

Kaksipurjeisen aorttaläppä -oireyhtymän tarkka syy on vielä epäselvä. Se todetaan usein vauvoilla, joilla on synnynnäinen aortan ahtauma eli koarktaatio ja muita sydänvikoja, joissa on sydämen vasemman puolen verenvirtauseste. Kaksipurjeisen aorttaläppä -oireyhtymän syynä saattaa olla perintötekijävirhe, mutta yhtäkään virhettä ei ole löytynyt.

Kaksipurjeinen aorttaläppä voi olla ainoa kehityshäiriö, mutta se voi myös liittyä muihin synnynnäisiin sydänvikoihin. Tärkeää on, että kaksipurjeinen aorttaläppä voi liittyä aortan aneurysma -oireyhtymiin kuten Loyes-Dietz- ja familiaaliseen torakaali aortan aneurysma -oireyhtymiin. Näissä tunnetaan mutatoituneita perintötekijöitä eli geenejä.

Kaksipurjeinen aorttaläppä on vahvasti perinnöllinen, se saattaa olla täysin geneettisesti määräytyvä. Suuret perhetutkimukset ovat osoittaneet, että kaksipurjeista aorttaläppää potevan 1. asteen sukulaisista 9%:lla on sama kehityshäiriö. Tämä viittaa autosomaaliseen vallitsevaan periytymistapaan (riittää että epänormaalin perintötekijän saa vain toiselta vanhemmalta); n.s. ilmeneminen on alentunut.

#### Miten kaksipurjeinen aorttaläppä -oireyhtymä tunnistetaan?

Kaksipurjeinen aorttaläppä -oireyhtymä tunnistetaan lääketieteellisessä tutkimuksessa, useimmiten sydämen ultraäänitutkimuksella. Usein sitä ei havaita lapsilla, koska kaksipurjeinen aorttaläppä toimii ongelmitta vuosien ajan ennen kuin se aiheuttaa oireita. On kuitenkin mahdollista, että se diagnosoidaan vaikeamuotoisena jo lapsuusiässä.

Lääketieteen ammattilainen voi suorittaa sydämen magneettitutkimuksen (MRI) tai ultraäänitutkimuksen todetakseen kaksipurjeisen aorttaläpän. Se voidaan todeta myös ruokatorven kautta suoritettavalla ultraäänitutkimuksella.

#### Miten kaksipurjeista aorttaläppä -oireyhtymää hoidetaan?

Henkilöiden, joilla on todettu kaksipurjeinen aorttaläppä, tulee olla sydänlääkärin säännöllisessä seurannassa, jolloin hän voi havaita ajan kuluessa tapahtuvia muutoksia sydämessä, sydänlöpissä ja aortassa.

Näitä muutoksia ovat:

- aortan regurgitaatio eli veren takaisinvirtaus sydämeen.
- aorttaläpän stenoosi eli ahtauma, joka johtuu läpän jäykistymisestä. Tästä seuraa sydämen lisääntynyt tarve pumpata verta läpän läpi.
- aortan pullistuma eli nousevan aortan laajeneminen.
- aortan dissekoituminen eli aortan sisäseinämän repeäminen.
- sydämen vajaatoiminta aorttaläpän toimintavian vuoksi.
- aortan koarktaatio eli ahtauma.

### Hoitotoimenpiteitä ovat:

Jos oireet johtuvat vaikeasta aorttaläpän toiminnan viasta, hoitona on aorttaläpän kirurginen korvaaminen, joskus korjaaminen. Suurin osa potilaista tarvitsee läpän korjauksen tai korvaamisen, usein myös laajentuneen aortan korjauksen.

Aorttaläppä voidaan hoitaa kirurgisesti kahdella tavalla: läppä korvataan tai korjataan. Kaksipurjeisen aorttaläpän korjaaminen edellyttää kirurgilta erityisosaamista. Kun läppä korvataan uudella läpällä, käytetään useimmiten biologista kudosläppää tai mekaanista aorttaläppää. Ihmisestä peräisin olevaa kudosta eli homograafia käytetään harvemmin kaksipurjeisen läpän korvaamiseen (Rossin toimenpide). Biologinen läpän korvaaminen suoritetaan korvaamalla läppä uudella, kudoksesta valmistetulla läpällä. Ihmisen kudoksesta valmistettu läppä on peräisin sydämen luovuttajalta. Mekaaninen läppä on valmistettu mekaanisista osista.

Osa potilaista, joilla on vuotava kaksipurjeinen aorttaläppä ei tarvitse kirurgista hoitoa, vaan heitä voidaan hoitaa lääkkeillä kuten ACE-estäjillä ja ARB-lääkkeillä, jotka vähentävät läpän vuotoa.

Lasten ahtautunut kaksipurjeinen aorttaläppä voidaan joskus hoitaa katetroinnilla ja pallolaajennuksella.

### Kaksipurjeinen aorttaläppä ja aortan laajentuma eli aneurysma

Kaksipurjeinen aorttaläppä on yksi tavallisimmista nousevan aortan laajentumiseen eli aneurysmaan liittyvistä sairauksista. Aortan laajentuman uskotaan johtuvan aortan seinämän sidekudoksen perusheikkoudesta eikä se näin ollen johdu ahtautuneesta aorttaläpästä tai sen vuodosta. Itse asiassa aortan laajeneminen voi tapahtua vuosia kaksipurjeisen läpän korvaamisen jälkeen. Tästä syystä on tärkeää kuvata huolellisesti nouseva aortta laajentuman toteamiseksi, ja jatkaa säännöllisesti ajoittaista kuvantamista ultraäänikuvauksella, tasokuvauksella (TT) tai magneettikuvauksella (MRI). Potilailla, joilla on kaksipurjeinen aorttaläppä, on riski aortan seinämän repeämiseen (aortan dissekoitumaan). Tämä riski lisääntyy aortan laajentuessa.

### Mikä on kaksipurjeista aorttaläppä -oireyhtymää potevan odotettavissa oleva elinikä?

Ei ole mitään viitteitä siitä, että kaksipurjeista aorttaläppä -oireyhtymää sairastavan eliniän odote olisi lyhyempi kuin normaali väestön odote.



### Tuleeko mieleesi kysymyksiä? Haluaisitko lisää tietoa?

Soita tai ota muutoin yhteyttä Sinua tutkineeseen lääkäriin tai yliopistollisen keskussairaalan Kliinisen genetiikan (aikaisemmin Perinnöllisyyslääketieteen) yksikköön tai perusteilla olevaan Harvinaissairauksien yksikköön. Ruotsinkielistä neuvontaa antaa Helsingissä Folkhälsans genetiska klinik.

Voit myös ottaa yhteyttä **Suomen Marfan Yhdistykseen** ([www.marfan.fi](http://www.marfan.fi) tai [info@marfan.fi](mailto:info@marfan.fi)) tai englanniksi internetin tai sähköpostin kautta Amerikan Yhdysvaltojen Marfan-yhdistykseen, **The National Marfan Foundation**, ([www.marfan.org](http://www.marfan.org) tai [staff@marfan.org](mailto:staff@marfan.org)).



Harvinaiset-yksikkö  
Invalidiliitto



*The Marfan Foundationin (USA) suostumuksella tekstin on kääntänyt suomeksi ja muokannut perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Ilkka Kaitila 4/2014.*