

Patientinformation

Katekolaminerg polymorf ventrikulær takykardi (CPVT)

1. Det normale hjerte.

Hjertet er en specialiseret muskel som kontinuerligt og regelmæssigt trækker sig sammen og dermed pumper blod ud i kroppen og lungerne. Det har fire kamre – to øverst (atrier, forkamre) og to nederst (ventrikler, hovedkamre). Hjertets evne til at pumpe skyldes et flow af elektriske impulser gennem hjertet. Disse elektriske impulser gentager sig selv i cykler, og hver cyklus svarer til ét hjerteslag. Når hjertets elektriske aktivitet forstyrres, kaldet hjerterytmeforstyrrelse eller arytmie, kan det påvirke hjertets evne til at pumpe blodet rundt i kroppen.

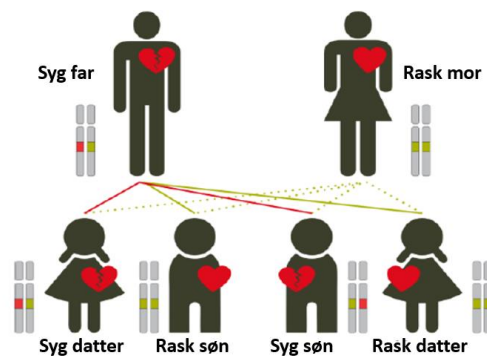
2. CPVT.

CPVT er en sjælden hjertesygdom, som forårsager en hurtig form for arytmie kaldet ventrikulær takykardi, og som ofte er udløst af fysisk aktivitet eller emotionel påvirkning. CPVT findes primært hos børn og unge voksne men kan diagnosticeres i alle aldre. Arytmiene skyldes en abnorm kontrol af niveauet af calcium inde i hjertecellerne. Hvis niveauet af calcium bliver for højt kan det resultere i ventrikulær takykardi. Hvis denne abnormt hurtige hjerterytmie ikke regulerer sig selv, kan blodet ikke pumpes ordentligt ud i kroppen, og det kan føre til svimmelhed, besvimelser og pludselig død.

3. Forekomst og arvelighed.

Omkring 1 for hver 10.000 personer har CPVT (forekomsten af sygdommen). CPVT er en genetisk sygdom. Det betyder at CPVT skyldes en defekt (mutation) i et gen som kan nedarves i familier. Gener er de dele af vores DNA, som indeholder koder for specifikke molekyler (proteiner). Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til CPVT. CPVT skyldes en mutation i de gener, som indeholder koder for specifikke proteiner i hjertet.

CPVT. Dette kaldes autosomal dominant arvegang, og en forælder som bærer et muteret gen har 50 % (1 ud af 2) sandsynlighed for at give det videre til hvert barn. Sandsynligheden for at et barn ikke arver det muterede gen er ligeledes 50 %. Af og til ses CPVT også med autosomal recessiv arvegang. Det betyder, at der skal være mutationer i begge kopier af et gen (fra både faderen og moderen) for at udvikle CPVT. Hvorvidt CPVT er autosomal dominant eller recessiv afhænger af genet og mutationen, som er involveret. I nogle tilfælde kan en ny (de novo) mutation opstå i ægcellen, sædcellen eller i de tidlige fosterstadier. I disse tilfælde har barnets forældre hverken en genmutation eller CPVT, men barnet har CPVT og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.



Autosomal dominant arvegang

4. Symptomer.

CPVT rammer oftest børn og unge voksne. De hyppigste symptomer er hjertebanken og besvimelser eller kollaps, specielt under fysisk aktivitet. Diagnosticering af CPVT kan være udfordrende, da EKG'et er normalt i hvile men kan være unormalt ved en arbejdstest. Når diagnosen er stillet, er der mulighed for behandling.



5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til at diagnosticere CPVT er patientens egen sygehistorie og familiehistorik, en fysisk undersøgelse, en optagelse af hjertets rytme (elektrokardiogram, EKG) og en arbejdstest. Arbejdstest og Holter monitorering spiller også en afgørende rolle i at kontrollere behandlingens effektivitet og bør derfor foretages regelmæssigt på alle patienter.

5.1. EKG (elektrokardiogram).

Dette er den simpleste undersøgelse. Små klistermærker (elektroder) sættes på brystkassen, arme og ben. De forbindes med ledninger til et EKG-apparat, som registrerer de elektriske impulser i nogle sekunder svarende til nogle hjerteslag. Af og til er det nødvendigt med flere eller gentagne EKG'er.

5.2 Arbejdstest (stress test). En arbejdstest er det samme som et EKG beskrevet ovenfor, men optages før, under og efter fysisk aktivitet på et løbebånd eller en motionscykel. Det optager de ændringer i de elektriske mønstre, som opstår i forbindelse med fysisk aktivitet.

5.3. Holter monitorering.

Holter monitorering foregår med en lille elektronisk maskine, som kan bæres i et bælte om livet eller i en lomme. Fire til seks EKG-elektroder klistres på overkroppen. Det optager herefter alle hjertets elektriske impulser i 24-48 timer (eller endda op til 7 dage). Under optagelserne noteres alle aktiviteter i en dagbog.

5.4. Event recorder (og eventkort.)

Dette er en mere kompliceret version af Holter monitorering beskrevet ovenfor. Ved symptomer kan apparatet sættes til at optage hjerterytmen. Fordelen ved et eventkort er at det ikke har elektroder og blot placeres på brystvæggen ved symptomer.

5.5. Ekkokardiogram (ekko).

Ekkokardiografi benytter ultralydsbølger til at kigge på hjertets strukturer. Et ekkokardiogram kan opfange forskellige typer strukturelle ændringer i hjertet, for eksempel hjertemuskelsygdomme eller hjerteklapforandringer. Man kan desuden identificere områder med udtynding af hjertemuskulaturen.

Patienter med CPVT har ikke større strukturelle forandringer, men ofte udføres en enkelt ekko for at bekræfte dette.

5.6. Genetisk undersøgelse.

Hos over halvdelen af familierne med CPVT findes der en mutation i RYR2 genet. Hos patienter med autosomal recessiv CPVT kan der findes to mutationer i CASQ2 genet. RYR2 og CASQ2 generne danner to forskellige proteiner, som er vigtige for at kontrollere niveauet af calcium ind i hjertecellerne.

6. Behandling.

Ofte behandles patienterne med betablokker for at nedbringe mængden af arytmier. Hos CPVT patienter bruges de til at sænke hjertefrekvensen og reducere effekten af anstrengelse og anspændthed på hjertet. Eftersom betablokkere sænker hjertefrekvensen, tillader de at hjertekammerne fyldes fuldstændig med blod før det pumpes videre ud i kroppen. Dette fører til bedre hjertefunktion og bedre cirkulation af blodet rundt i kroppen. Afhængig af effektiviteten af betablokker kan denne behandling eventuelt kombineres med andre lægemidler som fx flecainid. Hos patienter hvor medicinen ikke virker eller hos patienter som har overlevet et hjertestop, kan man vælge at indoperere en hjertestarter (internal cardioverter defibrillator, ICD-enhed) eller foretage cervikal sympatektomi. En ICD-enhed kan korrigere de fleste livstruende arytmier. Cervikal sympatektomi (også kaldet denervation af hjertet) er en operation hvor man beskadiger de nerver som frigiver adrenalin og andre tilsvarende naturlige stoffer til hjertet.

7. Livsstil og sport.

Der er nogle generelle anbefalinger for patienter (og familier) med CPVT for at forebygge arytmier:

- Undgå konkurrencesport og hård sport
- Sport er tilladt efter aftale med kardiolog
- Benyt betablokker (hvis det ordineres)
- Familiemedlemmer bør opfordres til at blive undersøgt

At blive diagnosticeret med CPVT og erkende muligheden for at videregive sygdommen til sine

børn kan lede til bekymringer og mange spørgsmål. Patientvejledere, socialrådgivere og psykologer har erfaring med dette og kan være en hjælp at tale med for patient og pårørende.

8. Opfølgning.

Hjertelægen (kardiologen) vil bestemme hvor ofte opfølgning er nødvendig afhængig af symptomer, alder og behandling.

9. Familiescreening.

Hvis der findes en mutation i et gen hos en patient med CPVT, kan dennes familiemedlemmer henvises til klinisk og genetisk undersøgelse på en enhed for arvelige hjertesygdomme. Man starter med at undersøge 1. gradsslægtninge (forældre, søskende og børn). De familiemedlemmer, som har samme genmutation, kaldes bærere af mutationen, og vil blive fulgt af en kardiolog. De familiemedlemmer, som ikke har samme genmutation, kan beroliges; de har ikke anlæg til sygdommen. Hvis der ikke findes en mutation i et gen hos en patient med CPVT, anbefales det at dennes 1. gradsslægtninge undersøges af en kardiolog.

CPVT patienter kan opleve symptomer i barndommen. På baggrund af dette er det vigtigt, at undersøge børn klinisk og genetisk (hvis relevant) tidligt (typisk 5-6 års alderen), og desuden starte relevant behandling af familiemedlemmer med CPVT tidligt.

10. CPVT og graviditet.

Under graviditet er det vigtigt at fortsætte behandlingen med betablokker. Det er nogle gange nødvendigt at ændre typen af betablokker, da ikke alle typer anbefales under graviditet. Når betablokkere bruges under graviditet, anbefales det at planlægge fødslen på hospital, da der er en risiko for lav hjertefrekvens hos barnet.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

<https://guardheart.ern-net.eu>