

Betegtájékoztató

Katekolaminerg polimorf kamrai tachycardia (CPVT)

1. A normál szív

A szív egy speciális izom, amely rendszeres és folyamatos összehúzódásával a vért a testbe és a tüdőbe pumpálja. Négy ürege van - kettő fent (a pitvarok) és kettő alul (a kamrák). A szív pumpafunkcióját a szíven keresztül áramló elektromos jelek hozzák létre. Ezek az elektromos jelek egy ciklusban ismétlődnek, és minden ciklus egy szívdobbanást okoz. Ha a szív elektromos tevékenysége megzavarodik, akkor aritmiáról, szívritmuszavarról beszélhetünk, mely befolyásolhatja a szív pumpafunkcióját.

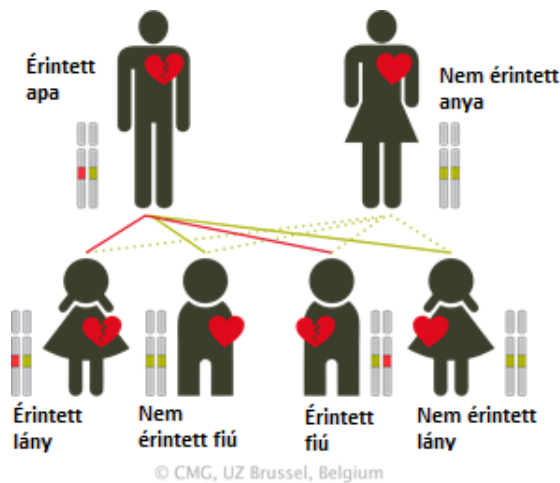
2. CPVT

A CPVT egy ritka szívbetegség, amely a kamrai tachycardia néven ismert gyors aritmiát okoz, amelyet fizikai aktivitás vagy érzelmi stressz vált ki. A CPVT elsősorban gyermekeknél és fiataloknál fordul elő, bár bármely életkorban diagnosztizálható. A ritmuszavarokat a szívizomsejtekben lévő kalciumszint rendellenes szabályozása okozza. Ha a kalciumszint túl magas, az kamrai tachycardiát okozhat. Ha ez a szokatlanul gyors szívverés nem rendeződik magától, a vér nem pumpálódik megfelelően a testben, és szédüléshez, eszméletvesztéshez vagy akár hirtelen halálhoz (SCD) is vezethet.

3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Körülbelül minden 10 000 emberből 1 szenved CPVT-ben (ez a betegség prevalenciája). A CPVT egy genetikai betegség. Ez azt jelenti, hogy a CPVT-t egy gén hibája (mutációja) okozza, amely családon belüli öröklődést mutathat. A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához. Minden embernek két példánya van minden génből (allél), amelyek a CPVT kialakulásához köthetők. A CPVT-t a szívben található specifikus molekulák (fehérjék) kódjait tartalmazó gének mutációja okozza. A kódoló gén két (apától vagy anyától származó) kópiája (allél) közül már az egyik mutációja elegendő a CPVT kialakulásához. Ezt autoszómális domináns rendellenességnek nevezik, és az érintett szülőnek 50 százalékos (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Azonban 50 százalék annak az esélye is, hogy egy gyermek nem örökli a mutációt. Néha a CPVT autoszómális recesszív betegség is lehet. Ez azt jelenti, hogy a CPVT kialakulásához a gén mindkét kópiájának (allél) tartalmazni kell a mutációt (mind az apai, mind az anyai). Az, hogy a CPVT autoszómális domináns vagy autoszómális recesszív betegség, az érintett géntől és a mutáció jellegétől függ. Egyes esetekben új (de novo) mutáció léphet fel, mely a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban keletkezik. Ezekben az esetekben a gyermek szülei nem rendelkeznek mutációval és náluk CPVT sem alakul ki, de a gyermeknél kialakul a betegség, és átadhatja a mutációt a saját gyermekeinek.





Autoszomális domináns öröklődés

4. Tünetek

A CPVT leggyakrabban gyermekeket és fiatal felnőtteket érint. A leggyakoribb tünetek a szívdobogás érzés (palpitáció) vagy az ájulás és az összeesés, különösen edzés közben. A CPVT diagnosztizálása nehéz lehet, mivel az EKG nyugalmi állapotban teljesen normális, de a terheléses teszt során kóros is lehet. A CPVT diagnosztizálása után azonban rendelkezésre állnak a megfelelő kezelések.

5. Diagnózis

A CPVT diagnosztizálásának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomkövetése (elektrokardiogram vagy EKG) és a terheléses vizsgálat. A terheléses tesztnek és a Holter EKG vizsgálatnak is fontos szerepe van a terápia sikerének ellenőrzésében, ezért ezeket minden betegnél rendszeresen el kell végezni.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Ez a legalapvetőbb teszt. Kis öntapadós tapaszokat (elektrodákat) helyeznek a mellkasra, néha a karokra és a lábakra is. Ezeket vezetékek kötik össze egy EKG-felvevő készülékkel, amely néhány másodpercre felveszi az elektromos aktivitást, ami a szívdobbanást eredményezi. Néha további vagy ismételt EKG-vizsgálatokra is szükség lehet.

5.2. Terheléses vizsgálat (stressz teszt)

A terheléses vizsgálat megegyezik a fent leírt EKG-val, mely során a futópádon vagy szobakerékpáron végzett edzés előtt, alatt és után készül felvétel. Ez

rögzíti a terhelés során bekövetkező változásokat az elektromos mintázatokban.

5.3. Holter vizsgálat

A Holter EKG vizsgálat során a páciens kap egy kis digitális gépet, amelyet a derék körüli övön lehet viselni. A készülékből kijövő négy vagy hat EKG elektródát ragasztanak a mellkasra. Ezután 24-48 órán át, vagy akár hét napig figyeli és rögzíti a szív elektromos aktivitását. A monitorozás során az összes tevékenységet érdemes „eseménynapló”-ban vezetni.

5.4. Cardiomemo és kardiális eseményrögzítők

Ezek a fent leírt Holter-vizsgálat bonyolultabb változatai. Bármilyen tünet esetén a készülék aktiválható, hogy rögzítse a szívritmust. A cardiomemo előnye, hogy nincsenek rajta elektródák, így csak a mellkasra kell helyezni, mikor a tünetek jelentkeznek.

5.5. Szívultrahang (echocardiographia)

A szívultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket és szívbillentyű-rendellenességeket. Az elvékonyodott szívizom területek is azonosíthatók. A CPVT-ben szenvedő betegeknél nincsenek szerkezeti eltérések, de ennek megerősítésére gyakran egyszeri szívultrahangos vizsgálatot is végeznek.

5.6. Genetikai vizsgálat

A CPVT-s családok több, mint felében lehet mutációt azonosítani a *RYR2* génben. Autoszomális recesszív CPVT-ben szenvedő betegeknél a *CASQ2* génben két mutáció található. Az *RYR2*- és *CASQ2*-gének két különböző fehérjét képeznek, amelyek fontosak a szívizomsejtek kalciumszintjének szabályozásában.

6. Terápia

Gyakran írnak fel béta-blokkolóként ismert gyógyszert az aritmiák csökkentésére. A CPVT-betegeknél a szívfrekvencia lassítására és a terhelés vagy az izgalom szívre gyakorolt hatásának csökkentésére használják. Mivel a béta-blokkolók lassítják a szívverést, ez lehetővé teszi, hogy a vér teljesen kitöltse a kamrákat, mielőtt kipumpálja magából. Ez jobb szív működést és jobb vérkeringést eredményez a szervezetben. A béta-blokkolók hatásától függően a terápia kombinálható más gyógyszerekkel, például flecainide-del. Azoknál a betegeknél, akiknél a gyógyszerek nem hatnak, vagy



szívmegállás után, belső defibrillátor (ICD) vagy nyaki szimpatektómia alkalmazása mérlegelhető. Az ICD képes korrigálni a legtöbb életveszélyes szívritmuszavart. A nyaki szimpatektómia (más néven szívdenerváció) egy olyan sebészeti beavatkozás, amely az adrenalint és hasonló természetes anyagokat felszabadító idegeket károsítja a szívben.

7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak az CPVT-vel diagnosztizált betegek (és családok) számára:

- általánosságban kerülje a versenyszerű és megerőltető sportokat
- sportolni csak szakértő kardiológus ajánlása után szabad.
- béta-blokkolók alkalmazása (ha előírják)
- családtagok ösztönzése a szűrésre.

Az CPVT diagnózisa és az állapot továbbadásának képessége szorongáshoz és sok más kérdéshez vezethet. Az orvosi szociális munkásoknak vagy pszichológusoknak van tapasztalatuk ezzel kapcsolatban, és hasznos segítséget nyújthatnak a betegek és a családtagjaik számára.

8. Utánkövetés

A szívorvos (kardiológus) a tünetektől, az életkortól és a kezeléstől függően tanácsot ad arra vonatkozóan, hogy milyen gyakran kell ellenőrizni a beteget.

9. Családszűrés

Ha egy CPVT-ben szenvedő betegben génmutációt találnak, a beteg családtagjai (kezdve az első fokú családtagokkal: anya, apa, testvérek és gyermekek) genetikai vizsgálaton vehetnek részt egy erre specializálódott genetikai vizsgálatokat is végző szívklubján. A családtagokat, akikben ugyanaz a mutáció megtalálható, „mutációhordozóknak” nevezik, és kardiológus ellenőrzi rendszeresen. Azok a családtagok, akiknél nem igazolható a mutáció, megnyugodhatnak. Ha egy CPVT-ben szenvedő betegben nem azonosítottak mutációt, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú

családtagokkal) tanácsos kardiológushoz fordulni. A CPVT-betegek már gyermekkorban tapasztalhatnak tüneteket. Ezért a CPVT-vel diagnosztizált családtagok genetikai- és kardiológiai vizsgálata, időben történő kezelése már az első életévekben (lehetőleg az úszásoktatás megkezdése előtt) fontos.

10. CPVT és várandósság

A várandósság alatt fontos a béta-blokkoló kezelés folytatása. Néha váltani kell a béta-blokkolók típusát, mert nem minden típus alkalmazható várandósságban. Ha béta-blokkolókat alkalmaznak a várandósság alatt, tanácsos a kórházi szülést megtervezni, mivel a születendő baba szívfrekvenciája alacsony lehet.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

