

Informacije za bolnike

CKateholaminergična polimorfna ventrikularna tahikardija (CPVT)

1. Normalno srce

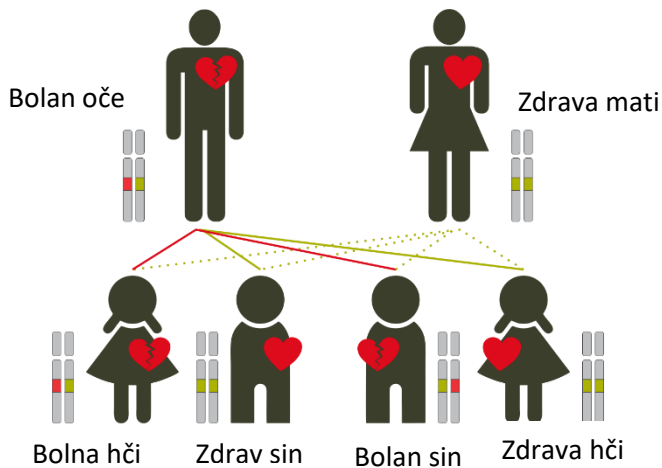
Srce je posebna mišica, ki se redno in neprekinjeno krči, da črpa kri v telo in pljuča. Sestavljena je iz štiri votlin: dveh preddvorov (zgoraj) in dveh prekatov (spodaj). Pretok električnih signalov skozi srce povzroči krčenje srca. Električni signali se ciklično ponavljajo, pri čemer vsak cikel sproži srčni utrip. Kadar se v srcu pojavi motnja električne aktivnosti, imenovana aritmija, se lahko poslabša zmožnost pravilnega krčenja srca.

2. CPVT

Kateholaminergična polimorfna ventrikularna tahikardija (CPVT) je redka dedna bolezen srca, za katero je značilna motnja srčnega ritma s hitrim utripom (ventrikularna tahikardija) med telesno vadbo ali čustvenim stresom. Diagnozo CPVT najpogosteje postavimo pri otrocih ali mlajših odraslih, redkeje pa v odraslem obdobju. Aritmije so posledica nenormalne (previsoke) ravni kalcija v celicah srčne mišice. Če aritmija ne izzveni sama, srce krvi ne more več pravilno prečrpavati, kar povzroči omotico, izgubo zavesti ali v skrajnem primeru nenadno smrt.

CPVT se pojavlja pri približno 1 od 10.000 ljudi (prevalenca bolezni). CPVT je genetska bolezen, kar pomeni, da je posledica nepravilnosti (mutacije) v genu, ki se lahko prenaša v družini. Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). CPVT je posledica mutacije genov, ki vsebujejo navodila za izdelavo beljakovin v srčni mišici. Vsaka oseba ima dve kopiji vsakega gena, ki je lahko povezan z CPVT. Za nastanek CPVT zadostuje mutacija le v eni kopiji gena (od matere ali očeta). To imenujemo avtosomno dominantno dedovanje. Oseba z avtosomno dominantno dedno boleznijo ima 50% verjetnost (ena od dveh), da bo otrok podedoval mutacijo. Verjetnost, da otrok ne bo podedoval mutiranega gena, je prav tako 50%. Včasih se lahko CPVT deduje tudi avtosomno recesivno. To pomeni, da sta za razvoj CPVT potrebni mutaciji na obeh kopijah gena (tako od očeta kot od matere). Kako se CPVT v družini deduje - avtosomno dominantno ali avtosomno recesivno - je odvisno od vrste vpletenega gena in tipa mutacije. V nekaterih primerih pride do nove (de novo) mutacije v jajčni celici, semenčecu ali v celici zarodka. V teh primerih otrokovi starši nimajo mutacije in CPVT, otrok pa ima CPVT in lahko prenese mutirani gen na svoje potomce.





© CMG, UZ Brussel, Belgium

Avtosomno dominantno dedovanje

4. Simptomi

CPVT se najpogosteje pokaže v otroštvu in v zgodnji odrasli dobi. Najpogostejša simptoma sta razbijanje srca ali omedlevica, zlasti med vadbo (npr. potapljanje/plavanje). Diagnozo CPVT je težko postaviti, saj je EKG v mirovanju povsem normalen, nenormalen zapis pa se pojavi šele med obremenitvenim testom. Zgodnja diagnoza CPVT nam bo omogočila uporabo ustreznih oblik zdravljenja te bolezni.

5. Diagnoza

Najpogostejše preiskovalne metode za postavitve diagnoze CPVT so: osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija) in obremenitveno testiranje. Obremenitveno testiranje in ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija) imata tudi pomembno vlogo pri oceni uspešnosti zdravljenja, zato ju ponavljamo v rednih časovnih presledkih.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

EKG je osnovna kardiološka preiskava, pri kateri na prsni koš in okončine nalepijo majhne oblike z elektrodami, ki so s kablji povezani z napravo za snemanje EKG, ki nekaj sekund beleži električno aktivnost srca. Včasih je treba preiskavo ponoviti, da dobimo zanesljive rezultate.

5.2. Obremenitveno testiranje

Pri testu preiskovanca obremenimo s tekom po tekočem traku ali vožnjo sobnega kolesa

in ob tem zabeležimo EKG (glej zgoraj) pred, med in po vadbi. Obremenitveno testiranje pokaže spremembe električne aktivnosti srca, ki se pojavijo med telesno vadbo.

5.3. Ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija)

Pri preiskavi ambulantnega EKG - monitoriranja snememo električno aktivnost srca 24-48 ur ali do sedem dni. Preiskovancu na prsni koš namestimo elektrode, ki so povezane s prenosnim EKG aparatom, ki ga preiskovanec nosi okoli pasu. Med preiskavo preiskovanec v dnevnik zapisuje vse aktivnosti in simptome.

5.4. Zapisovalniki srčnih dogodkov

To so bolj izpopolnjene različice zgoraj opisane Holterjeve monitorizacije, ki se lahko uporabljajo, kadar so simptomi manj pogosti. Ob pojavu kakršnih koli simptomov lahko z napravo posnamete srčni ritem. Prednost nekaterih novejših naprav je v tem, da nimajo elektrod, zato jo lahko preprosto namestite na prsni koš, ko začutite simptome.

5.5. Ehokardiogram (ultrazvočna preiskava srca)

Pri ultrazvočni preiskavi srca uporabljamo ultrazvočne valove za prikaz struktur srca. S preiskavo lahko zaznamo različne vrste strukturnih sprememb v srcu, na primer bolezni srčne mišice, območja stanjšanja srčne mišice ali nepravilnosti srčnih zaklopk. Bolniki s CPVT običajno nimajo večjih strukturnih nepravilnosti srca, vendar je za izključitev njihove prisotnosti smiselna preiskava elektrokardiogram.

5.6. Genetsko testiranje

V več kot polovici družin s CPVT lahko najdemo mutacijo v genu RYR2. Pri bolnikih z avtosomno recesivno obliko CPVT, lahko najdemo dve mutaciji v genu CASQ2. Gena RYR2 in CASQ2 nosita zapis za dve različni beljakovini, ki sta pomembni za uravnavanje ravni kalcija v celicah srčne mišice.

6. Zdravljenje

Za zmanjšanje tveganja za aritmije je bolnikom s CPVT pogosto predpisano zdravilo imenovano zaviralec receptorjev beta. Zaviralni receptorjev beta upočasni srčni ritem tako, da zavirajo učinek adrenalina (in drugih stresnih hormonov). Nekateri bolniki poleg zaviralcev receptorjev beta potrebujejo tudi druga zdravila (npr. flekainid). Pri bolnikih, pri katerih zdravila niso učinkovita, ali v primerih, ko je bolnik doživel srčni zastoj, je treba razmisliti o vstavitvi vsadnega kardioverter -



defibrilatorja (ICD iz angl. Implantable Cardioverter Defibrillator) ali cervikalni simpatektomiji. Naprava ICD je sposobna prepoznati in prekiniti večino življenjsko nevarnih aritmij. Cervikalna simpatektomija (imenovana tudi srčna denervacija) je kirurški poseg, pri katerem se poškodujejo živci, ki v srce sproščajo adrenalin in podobne naravne snovi.

7. Življenjski slog in šport

Priporočila za preprečevanje aritmij pri bolnikih (in sorodnikih) z diagnozo CPVT so:

- izogibajte se naporni vadbi, zlasti intenzivnim in tekmovalnim športom;
- glede ukvarjanja s športno aktivnostjo se najprej posvetujte z lečečim kardiologom;
- redno jemljite zdravila (zaviralci receptorjev beta), če vam jih je predpisal zdravnik;
- spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenosti h CPVT.

Postavitev diagnoze CPVT in zavedanje možnosti prenosa bolezni na potomce, lahko pri posamezniku sprožita občutek tesnobe in porajata številna vprašanja. Takrat so pacientu in družinskim članom lahko v oporo in pomoč zdravstveni socialni delavci ali psihologi, ki imajo izkušnje na tem področju.

8. Spremljanje

Kardiolog vam bo glede na vaše simptome, starost in zdravljenje svetoval, kako pogosto so potrebni kontrolni pregledi.

9. Pregled družinskih članov

Če pri preiskovancu z CPVT odkrijemo mutacijo v genu (glej genetsko testiranje), lahko genetski test opravijo tudi pacientiovi bližnji sorodniki (najprej sorodniki prvega kolena: oče, mati, bratje in sestre in otroci). Naročijo se lahko v genetski ambulanti. Potrebujejo napotnico. Sorodniki, pri katerih ugotovimo enako (družinsko) mutacijo, so napoteni na spremljanje in zdravljenje v kardiološko ambulanto. Če pri sorodniku ne najdemo družinske mutacije, je tveganje za nastanek bolezni zelo majhno.

Pri sorodnikih bolnika z CPVT, pri katerih ni ugotovljena vzročna mutacija, je

priporočljiv kardiološki pregled (najprej pri sorodnikih prvega kolena).

Simptomi CPVT se lahko pojavijo že v otroštvu, zato je pomembno, da so genetske preiskave in kardiološki pregled opravljeni že v prvih letih življenja (po možnosti še pred začetkom plavalnega tečaja), kar omogoča možnost zgodnjega začetka zdravljenja.

10. CPVT in nosečnost

Med nosečnostjo je pomembno nadaljevati zdravljenje z zaviralci receptorjev beta. Vse vrste zaviralcev receptorjev beta niso primerne za uporabo med nosečnostjo, zato je včasih potrebna zamenjava zdravila. Kadar se med nosečnostjo uporabljajo zaviralci receptorjev beta, je priporočljivo načrtovati porod v bolnišnici, zaradi možnega nizkega srčnega utripa pri novorojenčku.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

