

Patientinformation

Katekolaminerg polymorf ventrikulär takykardi

(CPVT- Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia)

1. Det normala hjärtat

Hjärtat är en muskel som kontraherar sig regelbundet och kontinuerligt och som pumpar blod till kroppen och lungorna. Hjärtat har fyra hålrum, två förmak och två kamrar. Hjärtats pumpförmåga initieras av ett flöde av elektriska signaler genom hjärtat. Dessa elektriska signaler upprepar sig i cykler och varje cykel orsakar ett hjärtslag. Denna elektriska aktivitet i hjärtat kan mätas på ett elektrokardiogram (EKG). Eventuell störning av den elektriska aktiviteten i hjärtat kallas hjärtrytmrubbning eller arythmi vilket kan påverka hjärtats förmåga att pumpa ordentligt.

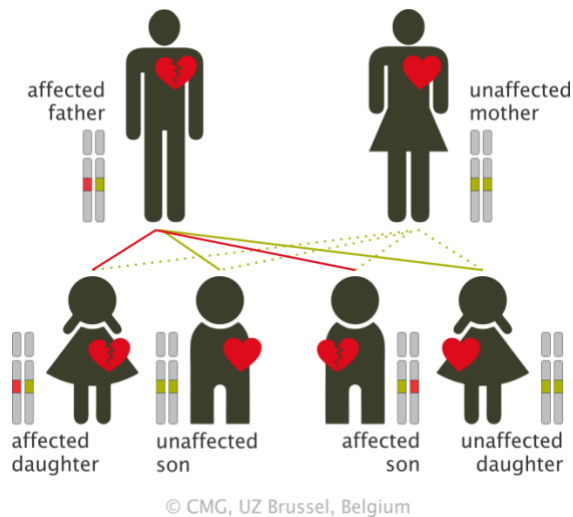
2. CPVT

CPVT är en sällsynt hjärtsjukdom som orsakar en typ av snabb arythmi utgående från hjärtats kamrar och som benämns ventrikulär takykardi, vilken kan utlösas av fysisk aktivitet eller känslomässig stress. CPVT upptäcks främst hos barn och ungdomar, även om det kan diagnostiseras i alla åldrar. Arytmin orsakas av en onormal reglering av nivån av kalcium i hjärtats celler. Om nivån av kalcium blir för hög, kan det resultera i ventrikulär takykardi som kan medföra yrsel, svimningar eller till och med plötslig död.

3. Förekomst & ärftlighet

Cirka 1 av 10 000 personer har CPVT. CPVT är en genetisk sjukdom. Detta innebär att den orsakas av en genetisk avvikelse (en mutation) i en gen som kan föras vidare i familjer. En gen är en del av vårt DNA som innehåller en kod för att bygga ett protein. CPVT orsakas av en avvikelse i de gener som innehåller koder för proteiner i hjärtat. Varje person har två kopior av varje gen som kan kopplas till CPVT. En avvikelse i bara en av de två kopiorna av en av dessa gener (antingen från far eller mor) räcker för att utveckla CPVT. Detta kallas en autosomalt dominant nedärvning. En person med en avvikelse i genen har en 50 % (1 av 2) sannolikhet att föra den vidare till varje barn. Sannolikheten att ett barn inte kommer att ärva den avvikande genen är också 50 %. Ibland kan CPVT nedärvas autosomalt recessivt, vilket innebär att det behövs en genförändring från vardera föräldern för att barnet ska utveckla CPVT. Om CPVT är en autosomalt dominant sjukdom eller en autosomalt recessiv sjukdom beror på vilka gener och genetiska avvikelser som är inblandade. I vissa fall kan en ny (de Novo) avvikelse bildas i ägg- eller spermie-cellerna eller i ett embryo. I dessa fall har barnets föräldrar inte den genetiska avvikelsen och CPVT, men barnet har CPVT och kan föra den avvikande genen vidare till sina egna barn.





Autosomt dominant ärflighet

4. Symptom

CPVT drabbar oftast barn och unga. De vanligaste symtomen är hjärtklappning eller svimning, särskilt vid fysisk ansträngning. Att diagnostisera CPVT kan vara svårt, eftersom EKG är helt normalt i vila men kan vara onormalt under ett fysiskt stresstest (arbetsprov). När väl CPVT har diagnostiserats, finns flera behandlingar tillgängliga.

5. Diagnos

De vanligaste delarna i diagnostiken av CPVT är sjuk- och familjehistoria, fysikalisk undersökning, arbets-EKG, och dygnsmonitorering av hjärtrytmen (Holter-EKG). Ultraljudsundersökning och magnetröntgen (MRI) används ofta för att utesluta andra hjärtsjukdomar. Arbetsprov och Holter-övervakning används även för kontroll av given behandling.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

EKG är en standardundersökning vid utredning och uppföljning av de flesta hjärtsjukdomar. Ibland krävs ytterligare eller upprepade EKG-registreringar.

5.2. Arbets-EKG (stress test)

EKG registreras före, under och efter belastning på ett löpband eller en motionscykel. Detta registrerar eventuella förändringar i hjärtats elektriska system som kan uppstå vid fysisk ansträngning.

5.3. Holter-monitoring

Holter-övervakning görs med en liten apparat som kan bäras på ett bälte runt midjan. Med EKG-

elektroder registreras den elektriska aktiviteten i hjärtat under 24-48 timmar, eller i upp till sju dagar. Under övervakningen ska alla aktiviteter och eventuella hjärtklappningar/svimningar noteras i en "dagbok".

5.4 Händelsesmonitor

Dessa kan övervaka hjärtrytmen dygnet runt i flera veckor eller i vissa fall flera år (de senare är inopererade). De lagrar enbart förprogrammerade händelser eller händelser som bäraren har markerat.

5.5. Ekokardiografi (ultraljud)

En ultraljudsundersökning kan detektera olika typer av strukturella förändringar i hjärtat, till exempel hjärtmuskelsjukdomar och hjärtklaffsjukdom. Patienter med CPVT brukar inte ha sådana hjärtsjukdomar, men undersökningen utförs ofta en gång för att bekräfta detta.

5.6. Genetisk testning (DNA-analys)

I över hälften av familjer med CPVT kan en avvikelse i RYR2-genen identifieras. Hos patienter med autosomt recessiv CPVT, kan det finnas två genetiska avvikelser i CASQ2-genen. RYR2- och CASQ2-generna kodar för produktionen av två olika proteiner som är viktiga för styrning av kalciumflödet i hjärtcellerna.

6. Behandling

Betablockerare är ofta effektiva och grundläggande i behandlingen av CPVT. Medicinen används för att dra ner hjärtfrekvensen och minska effekten av ansträngning eller ökad hjärtfrekvens. Beroende på effekten av betablockeraren, kan behandlingen kombineras med andra läkemedel såsom flekainid. Hos patienter där mediciner inte fungerar eller hos patienter efter hjärtstillestånd kan en intern defibrillator, inopererad hjärtstartare (ICD) eller s.k. cervikal sympatektomi övervägas. En ICD övervakar hjärtats elektriska aktivitet och kan behandla svåra och snabba arytmier genom att skicka elektriska impulser eller ge en elektrisk chock och därmed få hjärtat slå i en normal hjärtrytm. En ICD består av ett batteri och en eller två ledningar. Batteriet (dosan) placeras under huden ofta till vänster på bröstkorgen nedanför nyckelbenet. Ledningarna går via blodkärlen till hjärtats höger kammare och ev. höger förmak.

Cervikal sympatektomi (även kallad hjärt-denervering) är ett kirurgiskt ingrepp för att påverka



de nerver som frigör adrenalin och liknande naturliga ämnen i hjärtat.

7. Livsstilsråd

Viktiga rekommendationer för patienter (och familjer) som diagnostiseras med CPVT, för att förhindra arytmier:

- i allmänhet undvika tävlingsidrott och ansträngande sport
- idrottsaktiviteter avgörs efter rådgivning från en läkare med specialkunskaper om CPVT.
- användning av betablockerare (om så föreskrivs)
- uppmuntra anhöriga att screenas

Diagnosen av CPVT och förmågan att föra över tillståndet till sina barn, kan leda till ångest och många andra frågor. Psykologer och kuratorer har erfarenhet av detta och kan vara till hjälp för patienten och familjemedlemmar.

8. Uppföljning

Uppföljning hos hjärtläkare görs med hänsyn till symtom, ålder och behandling.

9. Familje-utredning

Om en genetisk avvikelse identifieras i en gen hos en patient med CPVT (*Se genetisk testning*) ska förstegradssläktingar till denna patient (mor, far, bröder, systrar, barn) erbjudas genetisk vägledning och gentest. Familjemedlemmar hos vilka samma avvikelse hittas, kallas "anlagsbärare" och kommer att följas av en hjärtläkare. Om man inte lyckats identifiera en genetisk avvikelse hos en patient med CPVT, rekommenderas i första hand förstegradssläktingar att göra en hjärtbedömning hos kardiolog. Symptom kan debutera redan i barndomen varför utredning och ev behandling bör göras redan under de första levnadsåren.

10. Graviditet

Under graviditet är det viktigt att fortsätta behandlingen med betablockerare. Ibland är det nödvändigt att byta typ av betablockerare, eftersom inte alla typer är lämpliga under graviditet.

Förlossning bör äga rum på sjukhus med

pediatrisk vård på grund av viss risk för låg hjärtfrekvens hos barnet pga moderns medicinering.

