

Інформація для пацієнта

Катехоламінергічна поліморфна шлуночкова тахікардія (КПШТ)

1. Здорове серце

Серце - це особливий м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров до тіла і легенів. Воно має чотири камери - дві верхні (передсердя) і дві нижні (шлуночки). Насосна дія серця викликана потоком електричних сигналів, що проходять через серце. Ці електричні сигнали повторюються у циклі, і кожен цикл зумовлює одне серцебиття.

Коли електрична активність серця порушується, що називається аритмією, це може вплинути на здатність серця перекачувати кров належним чином.

2. КПШТ

КПШТ - це рідкісне захворювання серця, яке викликає тип швидкої аритмії, відомий як шлуночкова тахікардія, спричинений фізичним навантаженням або емоційним стресом. КПШТ зустрічається переважно у дітей та молодих людей, хоча може бути діагностована в будь-якому віці. Аритмії спричинені порушенням контролю рівня кальцію в клітинах серця. Якщо рівень кальцію стає занадто високим, це може призвести до шлуночкової тахікардії. Якщо це аномально швидке серцебиття не лікувати, кров не може належним чином перекачуватися по тілу, і це може призвести до запаморочення, втрати свідомості або навіть раптової смерті.

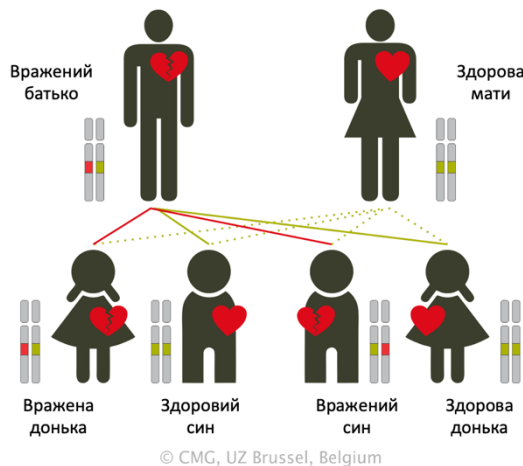
3. Поширеність та спадковість

Приблизно 1 з кожних 10 000 осіб має КПШТ (поширеність захворювання). КПШТ - це генетичне захворювання. Це означає, що хвороба викликана дефектом (мутацією) в одному або декількох генах, який може передаватися спадково.

Ген - це частина нашої ДНК, яка містить код для синтезу молекул (білків). КПШТ спричинена мутацією генів, які містять генні коди певних молекул (білків) у серці. Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть бути пов'язані з КПШТ. Для розвитку КПШТ достатньо мутації лише в одній з двох копій одного з цих генів (з боку батька або матері). Це називається аутосомно-домінантним розладом, і батьки, які є його носіями, мають 50% (1 з 2) шансів передати мутацію кожній дитині.

Іноді КПШТ також може бути аутосомно-рецесивним захворюванням. Це означає, що для розвитку КПШТ потрібні мутації в обох копіях гена (як від батька, так і від матері). Чи є КПШТ аутосомно-домінантним або аутосомно-рецесивним захворюванням, залежить від гена і мутації. У деяких випадках нова (de novo) мутація може виникнути в яйцеклітині, сперматозоїді або в ембріоні. У цих випадках батьки дитини не мають мутації і КПШТ, але дитина має КПШТ і може передати мутацію своїм дітям.





Аутосомно-домінантне успадкування

4. Симптоми

ШПВТ найчастіше вражає дітей та молодих людей. Найпоширенішими симптомами є прискорене серцебиття або непритомність і колапс, особливо під час фізичних навантажень. Діагностика КПШТ може бути складною, оскільки ЕКГ у стані спокою абсолютно нормальним, але може бути ненормальним під час тесту з фізичним навантаженням. Однак, як тільки КПШТ діагностовано, лікування доступне.

5. Діагноз

Найпоширенішими інструментами для діагностики КПШТ є медичний та сімейний анамнез, фізикальне обстеження, електричне дослідження серця (електрокардіограма або ЕКГ) та проба з фізичним навантаженням. Тест з фізичним навантаженням і холтерівське моніторування також відіграють важливу роль у контролі успішності терапії і тому повинні періодично проводитися у всіх пацієнтів.

5.1. ЕКГ (електрокардіограма)

Це найпростіший тест. Невеликі липкі пластири (електроди) прикріплюють на грудну клітку, а іноді на руки та ноги. Вони з'єднані проводами з апаратом для запису ЕКГ, який протягом декількох секунд реєструє електричну активність, що викликає серцебиття. Іноді потрібні додаткові або повторні ЕКГ-тести.

5.2. Тест на навантаження (стрес-тест)

Тест з фізичним навантаженням - це те саме, що й ЕКГ, описане вище, але записується до, під час і після тренування на біговій доріжці або велотренажері. При цьому

реєструються будь-які зміни в електричних сигналах, що виникають під час тренування.

5.3. Холтерівське моніторування

Холтерівське моніторування передбачає використання невеликого цифрового апарату, який можна носити на поясі навколо талії. Чотири або шість ЕКГ-електродів апарату прикріплюються до грудної клітки. Потім він записує електричну активність серця протягом 24-48 годин або до семи днів. Під час моніторингу всі дії заносяться до "щоденника".

5.4. Кардіомемо та реєстратори серцевих подій

Це більш складні версії описаного вище холтерівського моніторування. Під час появи будь-яких симптомів пристрій можна ввімкнути, щоб записати серцевий ритм. Перевага кардіомемо в тому, що він не має електродів, тому його можна просто покласти на груди під час симптомів.

5.5. Ехокардіограма (ЕхоКГ)

Ехокардіограма використовує ультразвукові хвилі для вивчення структур серця. Ехокардіограма може виявити різні типи структурних змін у серці, наприклад, захворювання серцевого м'яза та аномалії серцевого клапана. Також можуть бути виявлені ділянки стоншення серцевого м'яза. Пацієнти з КПШТ не мають структурних проблем, але часто ехокардіограму проводять один раз, щоб підтвердити це.

5.6. Генетичне тестування

Більш ніж у половині сімей з КПШТ можна виявити мутацію в гені RYR2. У пацієнтів з аутосомно-рецесивним КПШТ можна виявити дві мутації в гені CASQ2. Гени RYR2- і CASQ2-виробляють два різні білки, які важливі для контролю рівня кальцію в клітинах серця.

6. Терапія

Часто для зменшення аритмії призначають ліки, відомі як бета-блокатори. Їх застосовують у пацієнтів з КПШТ, щоб уповільнити серцевий ритм і зменшити вплив на серце навантажень або хвилювання. Оскільки бета-блокатори змушують серце битися повільніше, це дозволяє крові повністю заповнити камери перед тим, як вона буде викачана. Це призводить до кращої роботи серця і кращої циркуляції крові по організму. Залежно від ефекту бета-блокаторів, терапія може поєднуватися з іншими ліками, такими як флекаїнід. У пацієнтів, у яких ліки не допомагають, або у пацієнтів після зупинки



серця, може бути розглянута можливість встановлення внутрішньосерцевого дефібрилятора (ІКД) або шийної симпатектомії. ІКД може виправити більшість небезпечних для життя аритмій. Шийна симпатектомія (також звана серцевою денервацією) - це хірургічна процедура для пошкодження нервів, які вивільняють адреналін і подібні природні речовини в серці.

7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (та їхніх родин), у яких діагностовано КПШТ, щоб запобігти виникненню аритмій:

- загалом уникайте змагальних і напружених видів спорту
- заняття спортом дозволені лише після консультації з кардіологом.
- використання бета-блокаторів (якщо призначено)
- заохочуйте родичів пройти скринінг

Діагноз КПШТ і можливість передачі захворювання може викликати тривогу та багато інших питань. Медичні соціальні працівники або психологи мають досвід у цьому питанні і можуть бути корисними для пацієнта та членів його сім'ї.

8. Подальші дії

Лікар-кардіолог (кардіолог) порадить, як часто потрібне подальше спостереження, залежно від симптомів, віку та лікування.

9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з КПШТ виявлено мутацію гена, члени сім'ї цього пацієнта (для початку члени сім'ї першого ступеня споріднення: мати, батько, брати, сестри і діти) можуть пройти генетичне тестування в генетичній кардіологічній клініці. Члени сім'ї, у яких виявлено таку саму мутацію, називаються "носіями мутації", і за ними буде спостерігати кардіолог. Члени сім'ї, у яких мутація не виявлена, можуть бути заспокоєні. Якщо у пацієнта з КПШТ не виявлено мутації, членам сім'ї цього пацієнта (для початку членам сім'ї першого ступеня спорідненості) рекомендується звернутися до кардіолога. Пацієнти з КПШТ можуть відчувати симптоми в дитинстві. Тому

генетичне і кардіологічне тестування, а також своєчасне лікування членів сім'ї, у яких діагностовано КПШТ, важливе навіть у перші роки життя (бажано до того, як вони почнуть займатися плаванням).

10. КПШТ і вагітність

Під час вагітності важливо продовжувати лікування бета-блокаторами. Іноді необхідно змінити тип бета-блокатора, оскільки не всі типи підходять для використання під час вагітності. Коли бета-блокатори застосовуються під час вагітності, рекомендується планувати пологи в лікарні через можливу низьку частоту серцевих скорочень у дитини.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

