

Informace pro pacienty

Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT)

1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalu, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a celého těla. Skládá se ze čtyř dutin - dvě síně (nahore) a dvě komory (dole). Schopnost srdce pumpovat krev do celého krevního oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a šířením elektrického impulzu v jeho buňkách. Impulzy se opakují v cyklech a jeden cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah. Tuto elektrickou aktivitu srdce můžeme zobrazit prostřednictvím EKG. V případě poruchy v elektrické aktivaci srdce vznikají arytmie, které mohou významně ovlivnit správnou funkci srdce jako pumpy.

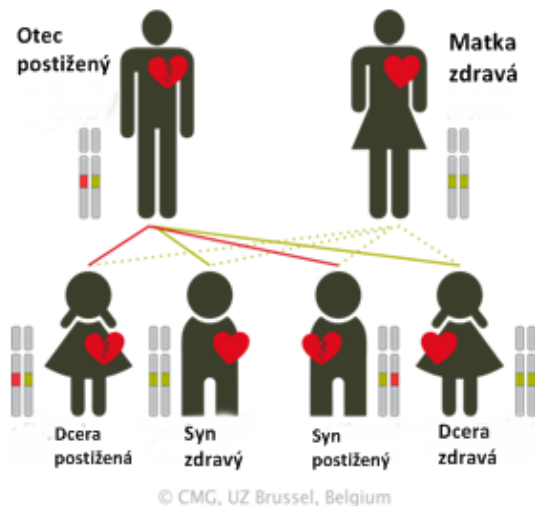
2. Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT)

Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie je vzácné onemocnění, které je charakteristické vznikem rychlých arytmí (nazývaných komorové tachykardie) v průběhu fyzické nebo psychické námahy. Diagnóza CPVT může být stanovena v jakémkoliv věku, nejčastěji se vyskytuje u dětí a mladých dospělých. Arytmie vznikají na podkladě abnormální hladiny iontů vápníka uvnitř srdečních buněk, kdy příliš vysoké koncentrace v buňkách srdce mohou vést ke vzniku komorové tachykardie. Nedojde-li k časnému ukončení tohoto abnormálně rychlého srdečního rytmu, srdce nedokáže efektivně vypudit krev do oběhu, což vede k pocitům slabosti, mdlobám, ztrátě vědomí nebo dokonce náhlému úmrtí.

3. Prevalence a dědičnost

Katecholaminergní polymorfní komorovou tachykardií (CPVT) trpí asi 1 z 10 000 lidí (prevalence nemoci). CPVT řadíme ke geneticky podmíněným onemocněním, kdy onemocnění vzniká na podkladě defektu (mutace) v genu, který se může dědit v dané rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů). Každý člověk nese dvě kopie genů, které se mohou uplatnit v rozvoji CPVT. CPVT vzniká porušením genů zodpovědných za tvorbu molekul v srdci. Mutace v jedné kopii některého z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku CPVT. Toto se nazývá autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci má 50 procentní šanci (1:2) přenosu nemoci na své děti. Šance, že dítě mutovaný gen nezdědí je rovněž 50 procent. Někdy se může jednat o autosomálně recesivní formu tohoto onemocnění, kdy je ke vzniku CPVT potřebná přítomnost mutace v obou kopiích genu (od matky i otce). To, jestli se jedná o autosomálně dominantní nebo autosomálně recesivní formu onemocnění závisí od typu mutace a genu, který je postižen. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče mutaci a ani onemocnění CPVT nemají, zato dítě CPVT má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.





Autosomalně dominantní typ dědičnosti

4. Příznaky

CPVT se projevuje nejčastěji v dětském věku a v rané dospělosti. Symptomy onemocnění zahrnují zejména pocity bušení srdce (palpitace) a kolapsové stavy, ke kterým dochází hlavně v průběhu fyzické zátěže. Diagnostika CPVT může být složitá, jelikož EKG bývá zcela normální v klidu a abnormální záznam se objeví až v průběhu zátěžového testu. Časně stanovení diagnózy CPVT nám umožní využít adekvátní a účinné formy terapie tohoto onemocnění.

5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy CPVT jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu CPVT v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření) a zátěžové vyšetření. Holter a zátěžové vyšetření hrají důležitou roli i v dalším sledování průběhu onemocnění a úspěšnosti léčby, proto by měly být prováděné u pacientů s CPVT pravidelně.

5.1. Elektrokardiogram (EKG)

Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.

5.2. Zátěžový test

Zátěžový test je založený na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžeckém pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

5.3. Monitorace EKG - Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zřízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do "deníku".

5.4. Epizodní záznamník (event recorder)

Jedná se o další verzi Holterovského vyšetření popsaného výše. Při výskytu jakýchkoliv potíží zařízení spustí nahrávání záznamu srdečního rytmu. Výhodou některých novějších přístrojů je, že jsou již bez elektrod, takže v přítomnosti symptomů se jenom přikládají k hrudníku v oblasti srdce.

5.5. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní. Pacienti s CPVT závažnější strukturální abnormality srdce nemívají, ale doporučuje se provést ECHO vyšetření k vyloučení jejich přítomnosti.

5.6. Genetické vyšetření

U více než poloviny pacientů s CPVT je genetickým vyšetřením nalezena mutace v *RYR2* genu. U pacientů s autosomálně recesivní formou CPVT nacházíme dvě mutace v *CASQ2* genu. Geny *RYR2* a *CASQ2* kódují tvorbu dvou různých proteinů důležitých pro kontrolu hladiny iontů vápníku v srdečních buňkách.



6. Léčba

S cílem snížit riziko vzniku arytmií se zahajuje u všech pacientů s CPVT terapie betablokátry. Betablokátry snižují srdeční frekvenci a redukují efekt zátěže (jak fyzické, tak i psychické) na srdce. Zpomalení srdečního rytmu umožní zcela naplnit srdeční oddíly předtím než je krev vypuzena do oběhu, což vede k zlepšení srdeční funkce a cirkulace krve tělem. V závislosti na efektu terapie betablokátry lze zvážit kombinace s jinými léčivy jako je například flecainid. U pacientů, kde medikace není účinná a nebo v případech, kdy pacient prodělal srdeční zástavu, je nutné zvážit implantaci kardioverter - defibrilátoru (ICD) a nebo cervikální sympatektomii. Přístroj ICD je schopen rozeznat a terminovat většinu život ohrožujících arytmií. Cervikální sympatektomie (také nazývaná kardiální denervace) je chirurgický zákrok s cílem přerušit komunikaci nervového propojení se srdcem, které vylučuje adrenalin a další látky s podobným působením.

7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou CPVT k prevenci arytmií:

- Obecně je doporučeno vyhýbat se závodnímu a vysilujícímu sportování.
- Sportování je povoleno jenom v případě doporučení od specializovaného lékaře.
- Pečlivé užívání terapie betablokátry (dle předpisu).
- Povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření.

Nález diagnózy CPVT a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky může vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům. Pomoc pro pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog

8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista - kardiolog s ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučován u všech rodin pacientů s diagnózou CPVT a s mutací v genu způsobující toto onemocnění. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován. V případě, že u příbuzných příčinnou mutaci nenaležeme, je jejich riziko vzniku onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s CPVT bez nálezu příčinné mutace je doporučeno kardiologické vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně). Pacienti s CPVT mohou mít symptomy již od dětského věku. Z toho důvodu je provedení kardiogenetického vyšetření s možností časného zahájení terapie důležité již od prvních let života (ideálně před zahájením plaveckého výcviku).

10. CPVT a těhotenství

V průběhu těhotenství je důležité pokračovat v terapii betablokátry. Někdy je nutné změnit typ betablokátoru, protože ne všechny jsou vhodné pro užívání v těhotenství. Při užívání betablokátorů v těhotenství doporučujeme plánovat porod v nemocnici pro možný výskyt nižší srdeční frekvence u dítěte.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

