

Patiëntinformatie

Catecholaminerge Polymorfe Ventriculaire Tachycardie (CPVT)

1. Het normale hart.

Het hart is een bijzondere spier, die regelmatig en continu samentrekt en daarmee bloed door het lichaam en de longen pompt. Het hart heeft vier kamers: twee aan de bovenkant (de boezems) en twee aan de onderkant (de ventrikels). De pompactiviteit wordt in gang gezet door elektrische signalen in het hart. Deze elektrische signalen herhalen zich als in een cyclus en iedere cyclus betreft een hartslag. Als de elektrische activiteit van het hart verstoord is, is er sprake van een hartritmestoornis. Hierbij kan de pompfunctie eveneens verstoord worden.

2. CPVT.

CPVT is een zeldzame, erfelijke hartritmestoornis waarbij snelle hartritmestoornissen (ventriculaire tachycardiën) ontstaan tijdens inspanning of emoties. De diagnose wordt meestal bij kinderen of jong-volwassenen gesteld, maar CPVT kan ook op oudere leeftijd voor het eerst klachten geven. De hartritmestoornissen worden veroorzaakt door een abnormaal (te hoog) calciumgehalte in het hart. Als de hartritmestoornis niet uit zichzelf herstelt, kan het bloed niet meer goed rondgepompt worden en dat leidt tot duizeligheid, wegrakingen of, in het uiterste geval, plotseling overlijden.

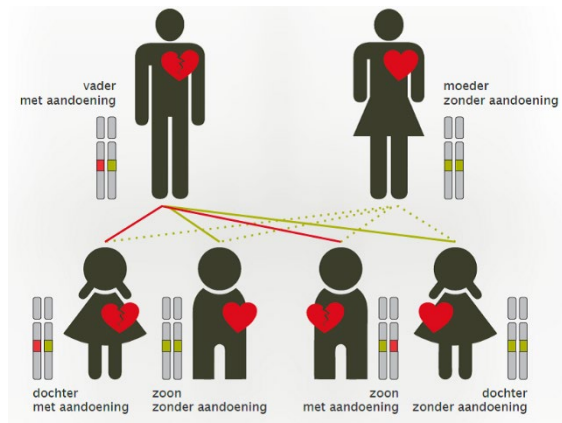
3. Prevalentie en erfelijkheid.

CPVT komt voor bij ongeveer 1 op de 10.000 personen (de prevalentie van de ziekte). CPVT is een erfelijke aandoening. Dit betekent dat CPVT wordt veroorzaakt door een afwijking (een mutatie) in een gen dat doorgegeven wordt binnen families. Een gen bestaat uit DNA dat een code bevat om eiwitmoleculen te maken. Iedereen heeft twee kopieën van ieder gen, ook van die die aan CPVT gerelateerd zijn, één van vader en één van moeder. CPVT wordt veroorzaakt door een mutatie die codeert voor eiwitmoleculen in het hart. Een mutatie in één van beide kopieën van het betreffende gen (dus van vader of van moeder) is voldoende om CPVT te veroorzaken. Er is dan sprake van een zogeheten autosomaal dominante aandoening en een ouder die dit bij zich draagt heeft 50% (1 in 2) kans om de mutatie door te geven aan ieder kind. De kans dat het kind de mutatie niet bij zich zal dragen is eveneens 50%. Soms kan CPVT ook op een autosomaal recessieve manier overerven. Dan heeft iemand op beide kopieën van een gen een mutatie nodig om de ziekte tot uiting te laten komen en dan komt de aandoening van vader én van moeder. Of CPVT autosomaal dominant of autosomaal recessief overerft hangt af van de betrokken genen en de specifieke mutaties.

Soms ontstaat een (nieuwe) mutatie in de ei- of de zaadcel of in het embryo. In deze situatie ontstaat de aandoening 'nieuw' en is deze niet afkomstig van één van beide ouders. Wel kan het aangedane kind



het gemuteerde gen zelf weer doorgeven aan zijn/haar eigen toekomstige kinderen.



Autosomaal dominante erfelijkheid

4. Verschijnselen.

CPVT komt het meest vaak tot uiting bij kinderen en jong-volwassenen. Het meest voorkomende verschijnselen zijn hartkloppingen of flauwvallen, met name tijdens inspanning, met name duiken/zwemmen. Het stellen van de diagnose CPVT kan moeilijk zijn, omdat het hartfilmpje (ECG) in rust helemaal normaal is. De afwijkingen zijn wel goed zichtbaar bij een inspanningstest. Als CPVT is vastgesteld is behandeling meestal goed mogelijk.

5. Diagnose.

Om de diagnose goed te kunnen stellen, is de medische voorgeschiedenis van de patiënt en de familiegeschiedenis van belang. Verder is lichamelijk onderzoek nodig, een ECG, een 24-uurs ECG (Holter-registratie) en een inspanningstest. De inspanningstest en het Holter-onderzoek hebben ook een belangrijke rol in het controleren van de behandeling en deze worden dan ook regelmatig herhaald.

5.1. ECG (hartfilmpje of electrocardiogram)

Dit is een basis test. Kleine plakkertjes worden op de borst, op armen en benen geplakt. Deze plakkertjes worden met draden verbonden aan een ECG-apparaat. Dit apparaat registreert de elektrische activiteit van het hart gedurende enkele seconden. Soms is herhaling van het onderzoek nodig om een betrouwbare uitslag te krijgen.

5.2. Inspanningstest

Een inspanningstest wordt op dezelfde wijze gemaakt als het ECG (zoals hiernaast beschreven), maar het wordt gemaakt voor, tijdens en na inspanning op een loopband of fiets. De inspanningstest geeft eventuele veranderingen in het elektrische patroon van de hartslag tijdens inspanning aan.

5.3. Holter-registratie of 24-uurs ECG

Bij een Holter registratie wordt een klein apparaatje aan een riem rond de middel bevestigd. Vier of zes ECG-elektrodes verbinden het apparaat met de borst. Het apparaat neemt de elektrische activiteit van het hart gedurende 24 of 48 uur op. Tijdens deze monitoring wordt door de patiënt in een dagboek bijgehouden welke activiteiten hij/ zij verricht.

5.4. Cardiomemo en event-recorders

Dit zijn variaties op de Holter-registratie die hierboven beschreven staat en deze kunnen worden toegepast als de klachten minder vaak voor komen. Tijdens klachten, kan het apparaat geactiveerd worden door het op de borst te leggen waarbij het hartritme meteen wordt opgenomen/vastgelegd. Het voordeel van een cardiomemo is dat er meestal geen elektrodes en plakkers nodig zijn.

5.5. Echocardiogram (echo)

Bij een echo van het hart wordt met behulp van geluidsgolven gekeken naar de structuur van het hart. Een echo kan verschillende afwijkende structuren vaststellen, zoals hartspierziekten en afwijkingen van de hartkleppen. Ook een plaatselijke verdunning van de hartwand kan vastgesteld worden met behulp van een echo van het hart. Patiënten met CPVT hebben normaal gesproken geen structurele afwijkingen aan het hart, maar meestal wordt wel éénmalig een echo gemaakt om dit te bevestigen.

5.6. Genetisch testen

In iets meer dan de helft van de CPVT-families kan een erfelijke oorzaak worden gevonden in het RYR2-gen. In patiënten met een autosomaal recessief erfelijke vorm van CPVT kunnen twee mutaties in het CASQ2-gen worden gevonden. Het RYR2- en het CASQ2-gen maken twee verschillende eiwitten die belangrijk zijn voor het op peil houden van het calcium gehalte in de hartspiercellen.



6. Behandeling.

Meestal wordt medicatie (een bètablokker) voorgeschreven om de kans op hartritmestoornissen te verminderen. Bètablokkers vertragen het hartritme doordat ze het effect van adrenaline (en andere stresshormonen) blokkeren. Sommige patiënten hebben naast de bètablokkers nog andere medicatie nodig. Als medicatie niet afdoende werkt, of wanneer iemand al eens een hartstilstand heeft gehad, kan de implantatie van een inwendige defibrillator (ICD) of een zogeheten stellatum ganglion ablatie worden overwogen. Een ICD kan de meest levensbedreigende hartritmestoornissen beëindigen. Een stellatum ganglion ablatie is een chirurgische ingreep waarbij het vrijkomen van stresshormonen in het hart wordt voorkomen door het uitschakelen van een zenuw.

7. Leefstijl en sport.

De volgende leefregels worden geadviseerd aan patiënten (en families) met CPVT, om hartritmestoornissen te voorkomen:

- in het algemeen worden competitieve sporten afgeraden
- sporten kan eventueel in overleg met de behandelend specialist
- als bètablokkers voorgeschreven zijn, dan is het belangrijk om deze trouw in te nemen op de afgesproken tijden
- moedig naaste familieleden aan om zich ook te laten onderzoeken op de aanleg van CPVT

De diagnose CPVT en erfelijkheid hiervan, kan leiden tot angstige gevoelens en veel vragen. Psychosociaal medewerkers van de afdeling cardiogenetica hebben hier ervaring mee en kunnen desgewenst begeleiding bieden.

8. Controle onderzoek.

Uw cardioloog zal u adviseren hoe vaak controle onderzoek nodig is. Dit hangt af van de klachten, leeftijd en behandeling.

9. Familie onderzoek.

Als de erfelijke oorzaak (mutatie) van CPVT gevonden wordt (zie genetisch testen), dan kunnen de naaste familieleden van de patiënt (te beginnen met de eerstegraads familieleden: vader, moeder, broers/zussen en kinderen) ook genetisch onderzocht worden. Een afspraak hiervoor kan gemaakt worden bij een afdeling Cardiogenetica, na verwijzing van de huisarts. Familieleden waarbij dezelfde mutatie wordt teruggevonden, worden mutatiedragers genoemd en zij komen in aanmerking voor cardiologisch onderzoek door een cardioloog. Familieleden waarbij de mutatie niet terug gevonden wordt, kunnen worden gerustgesteld. Als er geen mutatie gevonden wordt in de CPVT patiënt, dan wordt cardiologisch onderzoek geadviseerd aan de naaste familieleden van de patiënt. CPVT kan al op kinderleeftijd tot (ernstige) klachten leiden. Genetisch of cardiologisch onderzoek en zo nodig behandeling is daarom al van belang vanaf de eerste levensjaren en bij voorkeur voor de start van zwemlessen.

10. CPVT en zwangerschap.

Tijdens een zwangerschap is het van belang om de behandeling met een bètablokker voort te zetten. Omdat niet alle soorten bètablokkers geschikt zijn voor gebruik tijdens een zwangerschap, is het soms nodig om te wisselen naar een andere soort. Voor patiënten met CPVT adviseren we in het algemeen een bevalling in het ziekenhuis. Dit onder meer vanwege een mogelijk wat lagere harts slag bij de baby ten gevolge van het gebruik van een bètablokker door de moeder.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

