

Rozszerzony opis choroby

Nazwa chorob. Katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy (CPVT, ang. Catecholaminergic, polymorphic ventricular tachycardia)

Synonimy: Polimorficzny częstoskurcz komorowy.

OMIM: 604772 (CPVT1), 611938 (CPVT2), 614916 (CPVT3), 614021 (CPVT4), 615441 (CPVT5)

Orpha Kod: 3286

ICD-10: I47.2

Definicja choroby

Katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy (CPVT) jest rzadką chorobą genetyczną serca, w której istnieje ryzyko wystąpienia groźnych dla życia arytmii komorowych. Największe ryzyko wystąpienia komorowych zaburzeń rytmu serca występuje podczas wysiłku fizycznego lub stresu emocjonalnego. W spoczynkowym badaniu elektrokardiograficznym (EKG) często nie stwierdza się żadnych nieprawidłowości. U części pacjentów w trakcie testu wysiłkowego ujawnia się charakterystyczny dwukierunkowy częstoskurcz komorowy.

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

CPVT jest związany z genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem wewnątrzkomórkowym obrotem wapnia. CPVT jest zwykle dziedziczony w sposób autosomalny dominujący, co oznacza, że wystarczy jedna kopia zmienionego genu od jednego z rodziców, aby potomek mógł odziedziczyć chorobę. W części przypadków mutacja może wystąpić „de novo” tzn. po raz pierwszy u danego członka rodziny. Najczęściej występują mutacje w genach RYR2 (ang. Ryanodine Receptor 2) ang. CASQ2 (ang. Calsequestrin 2), rzadziej w genach CALM1 (ang. Calmodulin 1), TRDN (ang. Triadin) i KCNJ2 (ang. Potassium Voltage-Gated Channel Subfamily J Member).

Epidemiologia

CPVT jest rzadkim zaburzeniem. Szacuje się, że zapadalność wynosi 1 na 10,000 osób.

Opis kliniczny

CPVT zwykle manifestuje się w dzieciństwie lub młodości, ale może się pojawić w każdym wieku. Charakterystycznymi objawami są częstoskurcze komorowe wywołane wysiłkiem lub stresem, które mogą prowadzić do omdleń, drgawek lub nawet nagłej śmierci sercowej. Wynika to z nadmiernej reakcji komórek serca na hormony wydzielane podczas reakcji stresowej, zwane katecholaminami. Niedokrwienie ośrodkowego układu nerwowego w trakcie napadu arytmii może mylnie sugerować tło neurologiczne. W związku z tym przy każdym napadzie drgawkowym w trakcie wysiłku fizycznego należy wziąć pod uwagę CPVT. Spoczynkowy zapis EKG jest zwykle prawidłowy, chociaż czasami występuje bradykardia i wyraźnie zaznaczona fala U. Zapis EKG stwierdzanych częstoskurczy komorowych może być mniej typowy i przypominać arytmie typową dla arytmii z drogi odpływu prawej komory (RVOT, ang. Right Ventricular Outflow Track). W badaniu echokardiograficznym i w badaniu UKG najczęściej nie stwierdza się odchyleń od stanu

prawidłowego. W grupie pacjentów z mutacją w genie RYR2, u części pacjentów może wystąpić kardiomiopatia przypominająca arytmogenną dysplazję prawej komory (ARVC – ang. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy) i kardiomiopatie z niescalenia (LVNC – ang. left ventricular noncompaction cardiomyopathy)

Diagnostyka

CPVT podejrzewa się zwykle na podstawie wywiadu, zaburzeń rytmu serca i omdleń związanych z wysiłkiem lub stresem emocjonalnym. Celem diagnostyki wykonuje się test wysiłkowy. Pewną diagnozę CPVT można postawić w sytuacji stwierdzenia typowego dwukierunkowego lub polimorficznego częstoskurczu komorowego w badaniu wysiłkowym. Wskazana konsultacja i diagnostyka genetyczna. Badanie genetyczne jest wykonywane celem potwierdzenia diagnozy. W przypadku braku identyfikacji wariantu patogennego w badaniu genetycznym o rozpoznaniu decyduje ocena kliniczna. Często wykonywane jest także badanie Holter EKG. W rzadkich przypadkach lekarz może zdecydować się na test z wlewem adrenaliny.

Leczenie

Leczenie CPVT obejmuje farmakoterapię, najczęściej z użyciem beta-blokerów. W przypadku niewystarczającej skuteczności beta-blokerów, można zastosować flekainid. Istnieją doniesienia o możliwej skuteczności lewostronnego odnerwienia serca. Wskazania do implantacji kardiowertera-defibrylatora (ICD) z uwagi na możliwą indukcję komorowych zaburzeń rytmu są ustalane zawsze indywidualnie.

Zalecenia szczególne

Pacjentom zaleca się unikanie intensywnego wysiłku fizycznego oraz sytuacji wywołujących silny stres emocjonalny. Należy też unikać niektórych leków, które mogą zwiększyć ryzyko arytmii. Ci, którzy mają ICD, powinni być świadomi możliwości interakcji z niektórymi urządzeniami elektrycznymi i magnetycznymi.

Rokowanie

Większość osób z CPVT może funkcjonować prawidłowo z wyjątkiem udziału w aktywnościach fizycznych związanych z rywalizacją i dużym wysiłkiem, pod warunkiem optymalnego leczenia farmakologicznego. Niesystematyczne przyjmowanie leków zwiększa istotnie ryzyko powikłań arytmicznych. Warto podkreślić, że warianty patogenne w genie RYR2 stwierdzane są dość często u osób niemanifestujących żadnych objawów choroby.

Organizacje pacjenckie

Sudden Arrhythmia Death Syndromes (SADS) Foundation <https://www.sads.org/>

Ważne strony internetowe

Genetics Home Reference:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/catecholaminergic-polymorphic-ventricular-tachycardia#statistics>

<https://www.omim.org>:CPVT

Ośrodki eksperckie

Poradnie kardiologiczne przy ośrodkach referencyjnych III stopnia. Poradnie w których pracują

lekarze mający doświadczenie w leczeniu kanałopatii.

Poradnie genetyczne

<https://ptgc.pl/poradnie-genetyczne/pelna-lista-poradni-genetycznych/> (konsultacja genetyczna i diagnostyka molekularna)

Autor opisu

dr hab. n. med. Tadeusz Osadnik,

Poradnia kardiologiczna i leczenia zaburzeń lipidowych. Górnośląskie Centrum Rehabilitacji „Repty”, Ul. Śniadeckiego 1, 42-604 Tarnowskie Góry

Poradnia genetyczna

Szpital Kliniczny nr 1 w Zabrze im. Prof. Stanisława Szyszko, ul. 3 Maja 13-15, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach. genetyka@szpital.zabrze.pl

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.