

## **:: Wielokształtny częstoskurcz komorowy zależny od katecholamin**

Orpha number: ORPHA3286

### **STRESZCZENIE**

Wielokształtny częstoskurcz komorowy zależny od katecholamin (CPVT) to ciężkie, genetyczne, arytmogenne zaburzenie, charakteryzujące się aktywowanym adrenergicznie częstoskurczem komorowym, skutkującym utratą przytomności i nagłym zgonem. Częstość występowania w Europie wynosi 1/10 000 urodzeń. Typowy wiek zachorowania to okres między 7 a 9 rokiem życia, bez względu na płeć. Omdlenia, wywołane przez ćwiczenia lub silne emocje, to najczęściej pierwsze obserwowane objawy. W podgrupie pacjentów (10-20%) jedynym objawem może być nagła śmierć. Typową arytmia CPVT jest dwukierunkowy częstoskurcz komorowy oraz, rzadziej, częstoskurcz nadkomorowy i migotanie przedsionków. Do chwili obecnej zidentyfikowano dwa geny odpowiedzialne za CPVT: gen <RYR2> (cardiac ryanodine receptor gene) (1q43), który jest przyczyną CPVT od 55% do 65% przypadków oraz gen <CASQ2> (cardiac calsequestrin gene) (1p13.3-p11) identyfikowany rzadziej, u około 2% chorych z CPVT. Mutacje w genie <KCNJ2> (17q24.3), które w większości przypadków są powiązane z zespołem Andersona (sprawdź ten termin), mogą odpowiadać za dwukierunkowy częstoskurcz zależny od układu adrenergicznego, bez innych (lub wyrażonych w bardzo niewielkim stopniu) objawów choroby i w ten sposób może być fenokopią CPVT. Pacjenci z wywiadem obciążonym występowaniem omdleń wywołanych ćwiczeniami fizycznymi lub emocjami, bądź udokumentowanymi przypadkami CPVT, lub nagłej śmierci podczas stresu w rodzinie powinni poddać się testowi wysiłkowemu i badaniu metodą Holtera. Najczęściej arytmie są odtwarzalne, więc stopniowe nasilenie ćwiczeń fizycznych ma bardzo duże znaczenie diagnostyczne.

Badanie metodą Holtera jest wskazane w rzadszych przypadkach, gdy duże emocje są silniejszym bodźcem. Spoczynkowe EKG z reguły nie jest miarodajne. Badania obrazowe serca (echokardiogram i MRI) w typowym CPVT są w normie. W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić przede wszystkim zespół długiego QT (LQTS), arytmogenną kardiomiopatię prawej komory (ARVC) oraz zespół Andersena i Tawila (sprawdź te terminy). Jeżeli w rodzinie były przypadki CPVT zalecane jest badanie genetyczne członków rodziny. Poszukiwanie mutacji genu <RYR2> (dziedziczonej w sposób autosomalny dominujący) wskazane jest u wszystkich pacjentów z CPVT. Badanie genu <CASQ2> jest wskazane przy udowodnionym recesywnym sposobie dziedziczenia, w przypadku bliskiego pokrewieństwa i negatywnego wyniku badania <RYR2>. Diagnostyka prenatalna może być wykonana w rodzinach, w których zidentyfikowano



mutacje o wysokiej śmiertelności i wysokiej penetracji. Dla pacjentów z CPVT leczeniem z wyboru są beta blokery (nadolol i propranolol) aby kontrolować arytmie powinna być podawana maksymalna tolerowana dawka. Ostatnio dobre rezultaty u pacjentów z CPVT daje terapia flekainidem (blokerem kanałów sodowych). U pacjentów z nawracającymi omdleniami (pomimo maksymalnej dawki beta blokerów i terapii flekainidem) zalecane jest wszczęcie kardiowertera-defibrylatora serca (IDS), aby zapobiec zatrzymaniu akcji serca i nagłej śmierci. W kilku przypadkach lewostronne współczulne odnerwienie serca wyeliminowało arytmie, ale jego skuteczność musi zostać potwierdzona. U pacjentów z CPVT należy bardzo ograniczyć aktywność fizyczną. Mimo, że CPVT to ciężka i często śmiertelna choroba, wcześnie ustalone rozpoznanie i odpowiednie leczenie może znacznie zwiększyć średnią długość życia. Ograniczenie ćwiczeń fizycznych połączone z terapią beta blokerami oraz implantem IDS u pacjentów z nawracającymi objawami poprawiało rokowanie.

Recenzent-ekspert:

- Dr S. Priori, Dr R. Bloise and Dr C. Napolitano

Aktualizacja: Lipiec 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2011

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---