

:: Κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία

Αριθμός Orphanet: ORPHA3286

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η κατεχολαμινεργική πολύμορφη κοιλιακή ταχυκαρδία (CPVT) είναι μια σοβαρή γενετική αρρυθμογόνος διαταραχή που χαρακτηρίζεται από αδρενεργική επαγόμενη κοιλιακή ταχυκαρδία (VT) που εκδηλώνεται ως συγκοπή και αιφνίδιο θάνατο. Ο επιπολασμός της CPVT στην Ευρώπη είναι 1/10, 000. Τυπική ηλικία έναρξης της CPVT είναι μεταξύ 7 και 9 ετών, χωρίς διαφορά ανάμεσα στα δύο φύλα. Συγκοπτικά επεισόδια, μετά από άσκηση ή έντονα και οξέα συναισθήματα, είναι συχνά το πρώτο σύμπτωμα που παρατηρείται. Αιφνίδιος θάνατος μπορεί να είναι η πρώτη εκδήλωση της νόσου σε κάποιους ασθενείς (10-20%). Η τυπική αρρυθμία στην CPVT είναι κοιλιακή ταχυκαρδία δύο κατευθύνσεων και, λιγότερο συχνά, υπερκοιλιακή ταχυκαρδία και κολπική μαρμαρυγή. Μέχρι σήμερα έχουν ανακαλυφθεί δύο γονίδια που είναι υπεύθυνα για την CPVT, είναι το γονίδιο του υποδοχέα της ρυανοδίνης, *RyR2* (1q43), το οποίο ευθύνεται για το 55%- 65% περίπου, των περιπτώσεων CPVT, ενώ το γονίδιο της καλσικουεστρίλης, *CASQ2* (1p13.3 - p11) ευθύνεται μόνο για το 2 % περίπου των περιπτώσεων CPVT. Μεταλλάξεις του γονίδιο *KCNJ2* (17q24.3), οι οποίες στην πλειονότητα των περιπτώσεων συνδέονται με το σύνδρομο Andersen (βλ. τον όρο αυτό), μπορεί να παρουσιάζουν αδρενεργική -εξαρτώμενη ταχυκαρδία δύο κατευθύνσεων με απουσία (ή πολύ ήπια παρουσία) άλλων συμπτωμάτων της νόσου, δημιουργώντας έτσι ένα φαινοτυπικό αντίγραφο CPVT. Άτομα με οικογενειακό ιστορικό CPVT ή αιφνίδιου θανάτου κατά τη διάρκεια κάποιου στρες ή συγκοπτικού επεισοδίου μετά από άσκηση / έντονα και οξέα συναισθήματα θα πρέπει να υποβάλλονται σε δοκιμασία κοπώσεως και παρακολούθηση με Holter. Συνήθως οι αρρυθμίες αναπαράγονται, ως εκ τούτου η δοκιμασία κοπώσεως έχει εξαιρετική διαγνωστική σημασία. Η παρακολούθηση με Holter ενδείκνυται επίσης για τις σπανιότερες περιπτώσεις όπου η έντονη συγκίνηση αντιπροσωπεύει έναν ισχυρό εκλυτικό παράγοντα. Το ΗΚΓ ηρεμίας είναι συνήθως μη διαγνωστικό. Η απεικόνιση της καρδιάς (υπερηχοκαρδιογράφημα και MRI) είναι φυσιολογικό σε τυπικό CPVT. Η διαφορική διάγνωση γίνεται κυρίως από το σύνδρομο μακρού QT (LQTS), της αρρυθμογόνου μυοκαρδιοπάθειας της δεξιάς κοιλίας (ARVC), και του συνδρόμου Andersen-Tawil (βλέπε αυτούς τους όρους). Όταν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό CPVT, συνιστάται ο γενετικός έλεγχος των μελών της οικογένειας. Ο προσυμπτωματικός έλεγχος για μεταλλάξεις στο γονίδιο *RyR2* (που κληρονομούνται με τον αυτοσωματικό επικρατητικό



τρόπο) ενδείκνυται σε όλους τους ασθενείς CPVT. Ο έλεγχος του γονιδίου CASQ2 ενδείκνυται όταν υπάρχουν ενδείξεις για υπολειπόμενο τρόπο κληρονομικότητας, ή σε περιπτώσεις συγγένειας των γονέων, καθώς και αρνητικού ελέγχου του *RyR2*. Προγεννητική διάγνωση μπορεί να πραγματοποιηθεί σε οικογένειες με μεταλλάξεις με υψηλή διεισδυτικότητα και υψηλή θνησιμότητα. Οι βήτα- αναστολείς (ναδολόλη και προπρανολόλη) αποτελούν την πρώτη θεραπευτική επιλογή για τους ασθενείς με CPVT και θα πρέπει να χορηγείται η μέγιστη ανεκτή δόση για τον έλεγχο των αρρυθμιών. Πρόσφατα, η φλεκαϊνίδη (ένας αναστολέας των διαύλων νατρίου), έχει δείξει καλά αποτελέσματα στην καταστολή των αρρυθμιών σε ασθενείς με CPVT. Η εμφύτευση απινιδωτών (ICD) συνιστάται σε CPVT ασθενείς με υποτροπιάζοντα συγκοπτικά επεισόδια (παρά την θεραπεία με μέγιστη δόση β-αναστολέων και φλεκαϊνίδης) για την πρόληψη της καρδιακής ανακοπής και του αιφνίδιου θάνατου. Η αριστερή καρδιακή συμπαθητική απονεύρωση ήταν επιτυχής όσον αφορά την εξάλειψη των αρρυθμιών σε μερικές περιπτώσεις, αλλά η αποτελεσματικότητά πρέπει να επιβεβαιωθεί. Η σωματική δραστηριότητα πρέπει να περιορίζεται σημαντικά σε CPVT ασθενείς. Παρά το γεγονός ότι η CPVT είναι μια σοβαρή και συχνά θανατηφόρα ασθένεια, με την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή θεραπεία μπορεί να αυξηθεί σημαντικά το προσδόκιμο επιβίωσης. Ο περιορισμός της άσκηση μαζί με θεραπεία με βήτα-αναστολέα και εμφύτευση απινιδωτών, σε ασθενείς με υποτροπιάζοντα συμπτώματα έχουν σαν αποτέλεσμα μια ευνοϊκότερη πρόγνωση.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Raffaella BLOISE
- Δρ.: Carlo NAPOLITANO
- Καθ.: Silvia G. PRIORI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet
- Δρ.: Raffaella BLOISE
- Δρ.: Carlo NAPOLITANO
- Καθ.: Silvia G. PRIORI

Τελευταία ενημέρωση: Ιούλιος 2011

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 2