

:: Katekoliamiinisensitiivinen monimuotoinen kammiotakykardia

Orpha number: ORPHA3286

YHTEENVETO

Vakava perinnöllinen rytmihäiriö, joka ilmenee fyysisen tai henkisen rasituksen jälkeisenä pyörtymisenä tai äkkikuolemana. Toistaiseksi on löydetty kaksi sitä aiheuttavaa geeniä: ryanodiinireseptori-geeni *RyR2*, joka aiheuttaa takykardian 55 - 65 %:ssa tapauksia ja sydämen kalsekvestriini-geeni *CASQ2*, joka on löytyy vain noin 2 %:ssa tapauksia.

Perheissä, joissa on esiintynyt äkkikuolemia tai pyörtymisiä fyysisessä tai henkisessä rasituksessa pitäisi tehdä rasituskokeet ja Holter-rekisteröinti. Tavallisesti rytmihäiriöt voidaan toistaa diagnostisesti tärkeissä portaittaisissa testeissä. Holter-seuranta on aiheellinen myös harvinaisemmissa tapauksissa, joissa äkillinen emotionaalinen stressi on voimakkaampi takykardian laukaisija. Lepo-EKG on yleensä normaali. Sydämen kuvantamistutkimukset (ultraääni ja magneettikuvaus) ovat normaalit tyyppillisessä taudinkuvassa. Jos sukuhistoria viittaa tautiin, suositellaan geenitestausta. Vallitsevasti periytyvän *RyR2*-geenin testaus on aiheellinen kaikissa tapauksissa. *CASQ2*-geenin testaus on aiheellinen, jos periytymistapa näyttää peittyvältä, vanhemmat ovat sukulaisia keskenään tai *RyR2*-geenin tutkimuksessa ei ole löytynyt mutaatiota.

Beetasalpaajat ovat ensisijaiset lääkkeet ja rytmihäiriöiden kontrolloimiseksi tulisi käyttää suurinta siedettyä annosta. Viimeaikoina flekainidilla (natriumkanavan salpaaja) on saatu hyviä tuloksia. Sisäistä defibrillaattoria suositellaan äkkikuoleman estämiseksi, jos toistuvat pyörtymiset jatkuvat huolimatta täysiannoksisesta lääkehoidosta. Joissakin tapauksissa sydämen vasemman puolen sympaattisen hermotuksen katkaiseminen on ollut onnistunut hoitokeino, mutta sen tehokkuutta ei vielä ole todistettu. Potilaiden liikunnallista aktiivisuutta tulee rajoittaa. Vaikka tauti on vakava ja usein tappava, varhainen diagnoosi ja oikea hoito voivat lisätä eliniän ennustetta suuresti. Liikuntarajoitukset yhdessä muiden hoitomuotojen kanssa ovat parantaneet ennustetta. Esiintyvyydeksi Euroopassa on arvioitu 1/10 000.

Asiantuntijat:

- Dr. Raffaella BLOISE
- Dr. Carlo NAPOLITANO
- Prof. Silvia G. PRIORI



Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: July 2011

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

