

פגם משפחתי ומתקדם בהולכה הלבבית (Familial progressive cardiac conduction defect)

אסמכתא ב'אורפה': ORPHAcode871

הגדרת המחלה

מחלת קצב לב גנטית שעלולה להתקדם לחסם הולכה עליית-חדרי (AV) מלא. המחלה אסימפטומטית או מתבטאת בקוצר נשימה, סחרחורת, עילפון, כאב בטן, א-ספיקת לב או מוות פתאומי.

אפידמיולוגיה

עד כה, מעל 50 מקרים של פגם משפחתי ומתקדם בהולכה הלבבית (PCCD) תוארו בספרות.

תיאור קליני

גיל התפרצות המחלה משתנה. PCCD משפחתי היא מחלה אסימפטומטית או מתבטאת בקוצר נשימה, סחרחורת, אירועי עילפון, כאב בטן, אי-ספיקת לב או מוות פתאומי כאשר מתפתח חסם לבבי מלא. עילפון במהלך מאמץ דווח והמחלה יכולה להתקדם לתוצאה תקינה בבדיקת אלקטרוקרדיוגרמה (אק"ג) לחסם בענף הצרור הימני או השמאלי ומכך, לחסם לבבי מלא.

אטיולוגיה

PCCD משפחתי הוא תהליך ניווני המשפיע על מסלול היס-פורקינייה. מוטציות בשלושה גנים זהו כגורמות למחלה: SCN5A, SCN1B ו-TRPM4. מוטציות בגנים NKX2-5, TBX5, PRKAG2 ו-LMNA זהו כאשר PCCD משפחתי תואר גם במשפחות עם נשאים של מוטציה באחד מגנים אלה. גן מועמד, GJA5, קשור להתפרצות חמורה ומוקדמת של PCCD ותואר אצל שני בני משפחה.

טכניקות אבחון

האבחון של PCCD מסתמך על היסטוריה משפחתית של עילפון, השתלת קוצב לב ומוות פתאומי, כמו גם על ממצאי בדיקת אלקטרוקרדיוגרמה (אק"ג) המציגים פגם משמעותי בהולכה (חסם מלא בענף הצרור הימני, חסם מלא בענף הצרור השמאלי, חסם של הצרור השמאלי הקדמי או חסם שמאלי אחורי, מרווח PR מוארך או חסם AV מלא עם פעימות QRS רחבות). ברוב המקרים, נצפים מבנה לבבי ותפקוד התכווצות הלב באופן תקין, אך בחלק, חסם AV מלא יכול להוביל להתרחבות של החדר השמאלי ולא-ספיקת לב. ייתכן שיתועדו טכיקרדיה (קצב לב מהיר באופן חריג) חדרית וטורסד דה פואנט (torsade de pointes) במהלך שלב ההתאוששות של בדיקת דחק במאמץ או במהלך חסם AV מלא. מחלת לב מולדת אפשרית או קרדיומיופתיה נבחנות באמצעות אק"ג או MRI של הלב. סריקת הגנים המעורבים ב-PCCD משפחתי צריכה להתבצע גם במקרים של PCCD יחיד בגיל צעיר.

אבחנה מובדלת



הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

האבחנה המבדלת כוללת את תסמונת ברוגדה (Brugada syndrome), פרפור חדרים אידיופטי, תסמונת QT מוארך, זאבת בהיריון, חסם לבבי מסוג II משפחתי מתקדם ותסמונת מוות בעריסה.

ייעוץ גנטי

ההעברה היא אוטוזומלית דומיננטית עם חדירה לא מלאה ויכולת ביטוי משתנה. צורות רצסיביות או פזורה הן נדירות. יש להציע ייעוץ גנטי לאנשים עם המוטציה הגורמת למחלה וללידע אותם שישנו סיכון של 50% או של 25% להעברת המוטציה לצאצא.

ניהול וטיפול

הטיפול עבור PCCD כולל השתלה בזמן הנכון של קוצב לב קבוע. מומלץ לבצע מעקב במרווחים של 6 חודשים עבור מטופלים עם כל דרגה של חסם לבבי ולפחות בדיקה מידי שנה מומלצת אצל אנשים ממשפחות פגועות עם אק"ג תקין. יש להגביל נטילת תרופות עם תכונות של האטת ההולכה ויש לטפל בחום בטיפול מונע, שהוא גורם מחמיר אצל אנשים עם מוטציות בגן SCN5A. כאשר מתבצע אבחון קליני של PCCD שנובע באופן פוטנציאלי ממקור גנטי במקרה ראשוני (כלומר, PCCD בגיל מוקדם, מספר מקרים של PCCD בתוך המשפחה), יש צורך לבצע חקירה קלינית לבני המשפחה מדרגה ראשונה.

פרוגנוזה

לא קיים ריבוד סיכון המבוסס על הגנוטיפ עבור מטופלים עם PCCD. היארעות גבוהה של מוות פתאומי נצפית אצל מטופלים עם חסם AV מדרגה ראשונה בקשר לחסם של שני צורות או אצל אלו עם חסם AV מתקדם סימפטומטי. אצל מטופלים המקבלים השתלת קוצב לב, הפרוגנוזה מצוינת וקרובה מאוד לזו של האוכלוסייה הכללית, מלבד אצל אלו עם מוטציות בגן LMNA שיכולות להוביל לטכיקרדיה חדרית ולמוות לבבי פתאומי. באוכלוסייה זו, השתלת ICD מומלצת במקרה של פגם חמור בהולכה הלבבית. מסיבה זו, הערכה גנטית מהירה לסקירת הגן LMNA מומלצת במקרה של PCCD אצל מטופל עם הערכה קלינית הנוטה לטובת מוטציה של ב-LMNA (הימצאות טכיקרדיה חדרית, הגברה מאוחרת באמצעות גדוליניום [LGE] במחיצה ב-MRI).

מבקר מומחה:

פרופ' וינסנט פרובסט

עדכון אחרון: [תאריך 01-06-2019]

תאריך תרגום: 3-11-2020

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"

