

# INFORMACE PRO PACIENTY

Katecholaminergní polymorfní  
komorová tachykardie (CPVT)

# Informace pro pacienty

## Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT)

### 1. Normální srdce

Srdce je speciálním typem svalů, který se stahuje pravidelně a kontinuálně s cílem vypudit krev do plic a celého těla. Skládá se ze čtyř dutin - dvě síně (nahore) a dvě komory (dole). Schopnost srdce pumpovat krev do celého krevního oběhu je zajištěna elektrickou aktivitou a šířením elektrického impulsu v jeho buňkách. Impulzy se opakují v cyklech a jeden cyklus je zodpovědný za jeden srdeční stah. Tuto elektrickou aktivitu srdce můžeme zobrazit prostřednictvím EKG. V případě poruchy v elektrické aktivaci srdce vznikají arytmie, které mohou významně ovlivnit správnou funkci srdce jako pumpy.

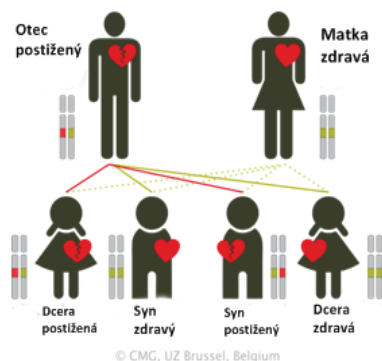
### 2. Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT)

Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie je vzácné onemocnění, které je charakteristické vznikem rychlých arytmí (nazývaných komorové tachykardie) v průběhu fyzické nebo psychické námahy. Diagnóza CPVT může být stanovena v jakémkoliv věku, nejčastěji se vyskytuje u dětí a mladých dospělých. Aritmie vznikají na podkladě abnormální hladiny iontů vápníka uvnitř srdečních buněk, kdy příliš vysoké koncentrace v buňkách srdce mohou vést ke vzniku komorové tachykardie. Nedojde-li k časnému ukončení tohoto abnormálně rychlého srdečního rytmu, srdce nedokáže efektivně vypudit krev do oběhu, což vede k pocitům slabosti, mdlobám, ztrátě vědomí nebo dokonce náhlému úmrtí.

### 3. Prevalence a dědičnost

Katecholaminergní polymorfní komorová tachykardie (CPVT) trpí asi 1 z 10 000 lidí (prevalence nemoci). CPVT řadíme ke geneticky podmíněným onemocněním, kdy onemocnění vzniká na podkladě defektu (mutace) v genu, který se může dědit v dané rodině. Geny jsou součástí naší DNA, která nese informaci (kód) pro vznik molekul (proteinů). Každý člověk nese dvě kopie genů, které se mohou uplatnit v rozvoji CPVT. CPVT vzniká porušením genů zodpovědných za tvorbu molekul v srdci. Mutace v jedné kopii některého z těchto genů (od matky nebo otce) je dostatečná ke vzniku CPVT. Toto se nazývá autosomálně dominantní typ dědičnosti a rodič, který nese tuto mutaci má 50 procentní šanci (1:2) přenosu nemoci na své děti. Šance, že dítě mutovaný gen nezdedí je rovněž 50 procent. Někdy se může jednat o autosomálně recesivní formu tohoto onemocnění, kdy je ke vzniku CPVT potřebná přítomnost mutace v obou kopiích genu (od matky i otce). To, jestli se jedná o autosomálně dominantní nebo autosomálně recesivní formu onemocnění závisí od typu mutace a genu, který je postižen. V některých případech může dojít k nové mutaci (de novo mutace) ve vajíčku, spermii nebo v samotném embryu. V tomto případě rodiče mutaci a ani onemocnění CPVT nemají, zato dítě CPVT má a může tuto nemoc přenést na své vlastní potomky.





*Autosomálně dominantní typ dědičnosti*

#### 4. Příznaky

CPVT se projevuje nejčastěji v dětském věku a v rané dospělosti. Symptomy onemocnění zahrnují zejména pocity bušení srdce (palpitace) a kolapsové stavy, ke kterým dochází hlavně v průběhu fyzické zátěže. Diagnostika CPVT může být složitá, jelikož EKG bývá zcela normální v klidu a abnormální záznam se objeví až v průběhu zátěžového testu. Časně stanovení diagnózy CPVT nám umožní využít adekvátní a účinné formy terapie tohoto onemocnění.

#### 5. Diagnostika

Nejdůležitější vyšetřovací metody pro stanovení diagnózy CPVT jsou: odebrání kompletní anamnézy, pátrání po možných známkách výskytu CPVT v rodině, fyzikální vyšetření, elektrokardiogram (EKG), monitorace srdečního rytmu (Holter vyšetření) a zátěžové vyšetření. Holter a zátěžové vyšetření hrají důležitou roli i v dalším sledování průběhu onemocnění a úspěšnosti léčby, proto by měly být prováděné u pacientů s CPVT pravidelně.

##### 5.1. Elektrokardiogram (EKG)

Jedná se o jedno ze základních kardiologických vyšetření, kdy se nalepí malé náplasti s elektrodami na hrudník a končetiny, které jsou propojené kabely s EKG nahrávajícím přístrojem a ten je následně v průběhu pár sekund schopen zachytit elektrickou aktivitu srdce. Někdy je potřebné provést EKG vyšetření opakovaně.

##### 5.2. Zátěžový test

Zátěžový test je založený na stejném principu jako elektrokardiografické vyšetření, akorát se EKG točí před, v průběhu a po zátěži na kole nebo vzácněji na běžecím pásu. Toto vyšetření má za cíl zachytit veškeré změny v elektrické aktivitě srdce, ke kterým dochází při fyzické zátěži.

##### 5.3. Monitorace EKG - Holter vyšetření

Holter vyšetření využívá malý digitální přístroj připevněný buď to kolem pasu a nebo kolem zápěstí s čtyřmi až šesti elektrodami přilepenými na hrudníku. V průběhu 24 – 48 hodin (maximálně 7 dní) monitoruje toto zřízení elektrickou aktivitu srdce, všechny aktivity v průběhu monitorace zaznamenává pacient do "deníku".

##### 5.4. Epizodní záznamník (event recorder)

Jedná se o další verzi Holterovského vyšetření popsaného výše. Při výskytu jakýchkoliv potíží zařízení spustí nahrávání záznamu srdečního rytmu. Výhodou některých novějších přístrojů je, že jsou již bez elektrod, takže v přítomnosti symptomů se jenom přikládají k hrudníku v oblasti srdce.

##### 5.5. Echokardiografie (ECHO)

K zobrazení srdce využívá echokardiografie ultrazvukové vlny. Vyšetření dokáže detekovat různé strukturální změny srdce, například onemocnění srdečního svalu, oblasti ztenčení svaloviny srdce nebo také abnormality srdečních chlopní. Pacienti s CPVT závažnější strukturální abnormality srdce nemívají, ale doporučuje se provést ECHO vyšetření k vyloučení jejich přítomnosti.

##### 5.6. Genetické vyšetření

U více než poloviny pacientů s CPVT je genetickým vyšetřením nalezena mutace v *RYR2* genu. U pacientů s autosomálně recesivní formou CPVT nacházíme dvě mutace v *CASQ2* genu. Geny *RYR2* a *CASQ2* kódují tvorbu dvou různých proteinů důležitých pro kontrolu hladiny iontů vápníku v srdečních buňkách.



## 6. Léčba

S cílem snížit riziko vzniku arytmií se zahajuje u všech pacientů s CPVT terapie betablokátry. Betablokátry snižují srdeční frekvenci a redukují efekt zátěže (jak fyzické, tak i psychické) na srdce. Zpomalení srdečního rytmu umožní zcela naplnit srdeční oddíly předtím než je krev vypuzena do oběhu, což vede k zlepšení srdeční funkce a cirkulace krve tělem. V závislosti na efektu terapie betablokátry lze zvážit kombinace s jinými léčivými jako je například flecainid. U pacientů, kde medikace není účinná a nebo v případech, kdy pacient prodělal srdeční zástavu, je nutné zvážit implantaci kardioverter - defibrilátoru (ICD) a nebo cervikální sympatektomie. Přístroj ICD je schopen rozeznat a terminovat většinu život ohrožujících arytmií. Cervikální sympatektomie (také nazývaná kardiální denervace) je chirurgický zákrok s cílem přerušit komunikaci nervového propojení se srdcem, které vylučuje adrenalin a další látky s podobným působením.

## 7. Životní styl a sport

Doporučení pro pacienty (a jejich rodiny) s diagnózou CPVT k prevenci arytmií:

- Obecně je doporučeno vyhnout se závodnímu a vysilujícímu sportování.
- Sportování je povoleno jenom v případě doporučení od specializovaného lékaře.
- Pečlivé užívání terapie betablokátry (dle předpisu).
- Povzbuzení příbuzných prvního stupně k absolvování kardiogenetického vyšetření.

Nález diagnózy CPVT a riziko možnosti přenosu nemoci na potomky může vést k pocitům úzkosti a k mnoha dalším problémům. Pomoc pro pacienty a jejich rodiny může poskytnout i zkušený zdravotnický sociální pracovník nebo psycholog

## 8. Další sledování

Frekvenci dalších návštěv určuje specialista - kardiolog s ohledem na symptomy, věk a formu terapie.

## 9. Screening rodinných příslušníků

Genetický screening příbuzných prvního stupně (matka, otec, sestry, bratři, děti) je doporučován u všech rodin pacientů s diagnózou CPVT a s mutací v genu způsobující toto onemocnění. Pokud je u příbuzného nalezena stejná mutace (familiární), nazýváme ho nosičem mutace a bude dále kardiologicky sledován. V případě, že u příbuzných příčinnou mutaci nenaležeme, je jejich riziko vzniku onemocnění velmi nízké.

U příbuzných pacienta s CPVT bez nálezů příčinné mutace je doporučeno kardiologické vyšetření (nejprve u příbuzných prvního stupně). Pacienti s CPVT mohou mít symptomy již od dětského věku. Z toho důvodu je provedení kardiogenetického vyšetření s možností časného zahájení terapie důležité již od prvních let života (ideálně před zahájením plaveckého výcviku).

## 10. CPVT a těhotenství

V průběhu těhotenství je důležité pokračovat v terapii betablokátry. Někdy je nutné změnit typ betablokátoru, protože ne všechny jsou vhodné pro užívání v těhotenství. Při užívání betablokátorů v těhotenství doporučujeme plánovat porod v nemocnici pro možný výskyt nižší srdeční frekvence u dítěte.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

**Network**  
Heart Diseases  
(ERN GUARD-HEART)

