

Tahicardia ventriculară polimorfă catecolaminergică

Informații pentru pacienți

1. Inima normală

Inima este un mușchi special care se contractă ritmic și continuu, pompând sângele spre întregul corp și plămâni. Este compusă din patru camere – două superioare (atriile) și două inferioare (ventriculii). Pomparea sângelui de către inimă este condiționată de un flux de semnale electrice, care traversează inima. Semnalele electrice se repetă ciclic, și fiecare ciclu produce o bătaie cardiacă. Dacă activitatea electrică a inimii este tulburată, când apar așa numitele aritmii, abilitatea inimii de a pompa adecvat poate fi afectată.

2. Tahicardia ventriculară polimorfă catecolaminergică

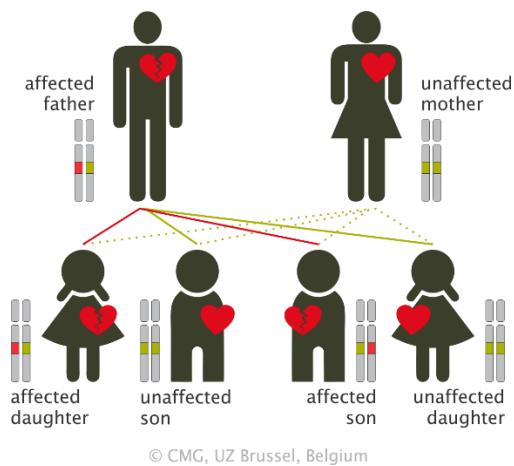
Tahicardia ventriculară polimorfă catecolaminergică (TVPC) este o boală cardiacă rară care produce un tip de aritmii cu ritm rapid, cunoscute sub numele de tahicardii ventriculare, declanșate de efort fizic sau stres emoțional. TVPC se întâlnește de obicei la copii și oameni tineri, deși se poate diagnostica la orice vârstă. Aritmiile sunt produse de un control deficitar al nivelului de calciu din celulele inimii. Dacă nivelul de calciu crește prea mult, poate declanșa tahicardii ventriculare. Dacă această frecvență cardiacă anormal de ridicată nu se corectează de la sine, sângele nu mai este pompat adecvat prin corp și apar amețeli, leșin sau chiar moarte subită.

3. Prevalență & mod de transmitere genetică

Aproximativ 1 din 10.000 de persoane are TVPC (aceasta este prevalența bolii).

TVPC este o boală genetică. Aceasta înseamnă că TVPC este cauzat de un defect (o mutație) într-o genă, care poate fi transmis ereditar. Gena este o parte a ADN-ului nostru, care conține un cod pentru fabricarea unei molecule (o proteină). Orice persoană are două copii ale fiecărei gene care poate fi legată de apariția TVPC. TVPC poate fi cauzat de mutații în genele care conține codul pentru molecule (proteine) din inimă. O mutație în una din cele două copii ale uneia din aceste gene (de la tată sau de la mamă) este suficientă pentru a determina apariția TVPC. Aceasta este o așa numită boală autozomal dominantă și un părinte purtător are o probabilitate de 50% (1 din 2) de a transmite mutația către fiecare copil. Probabilitatea ca un copil să nu moștenească gena cu mutație este de asemenea de 50%. Câteodată TVPC poate fi o boală autozomal recesivă. Asta înseamnă că sunt necesare mutații ale ambelor copii ale unei gene (atât de la mamă cât și de la tată) pentru a apărea TVPC. În funcție de gena și de mutația implicată, TVPC va fi o boală autozomal dominantă sau autozomal recesivă. În unele cazuri poate apărea o mutație nouă (de novo) în spermatozoizi, ovule sau în embrion. În aceste cazuri, părinții copilului nu au mutația și nici TVPC,

dar copilul are TVPC și poate transmite gena mutantă copiilor săi.



4. Simptome

TVPC afectează frecvent copii și adulții tineri. Cele mai frecvente simptome sunt palpitațiile sau leșinul și colapsul, în special în timpul efortului fizic. TVPC poate fi dificil de diagnosticat, deoarece ECG-ul este complet normal în repaus dar poate fi anormal în timpul unui test de efort. Totuși, când se pune diagnosticul de TVPC, sunt disponibile terapii adecvate.

5. Diagnostic

Cele mai utilizate metode diagnostice pentru TVPC sunt istoricul medical și familial, examinarea fizică, înregistrarea fenomenelor electrice cardiace (electrocardiograma sau ECG) și testul de efort. Testul de efort și monitorizarea Holter au un rol important și în supravegherea răspunsului la tratament și de aceea trebuie efectuate periodic la toți pacienții.

5.1. Electrocardiograma (ECG)

Aceasta este o investigație de bază. Se lipesc mici plasturi (electrozi) pe piept, pe

mâini și picioare. Aceștia sunt conectați prin fire cu o mașină de înregistrat ECG-ul, care timp de câteva secunde detectează activitatea electrică care formează bătaile inimii. Câteodată sunt necesare ECG-uri suplimentare sau repetate.

5.2. Testul de efort (test de stres)

Testul de efort se efectuează ca și ECG-ul descris anterior, dar este înregistrat înainte, în timpul și după activitate fizică pe bandă de alergat sau bicicletă. Se detectează modificările tiparului electric al inimii apărute la efort.

5.3. Monitorizarea Holter

Monitorizarea Holter implică utilizarea unui aparat digital de dimensiuni mici, care poate fi purtat pe o curea în jurul taliei. Patru sau șase electrozi ai aparatului se lipesc pe piept. Apoi aparatul înregistrează activitatea electrică a inimii timp de 24-48 de ore, sau până la 7 zile. În timpul înregistrării, toate activitățile sunt notate de către pacient într-un „jurnal”.

5.4. Cardiomemo și aparatul de înregistrat evenimente cardiace

Aceasta este o variantă mai complicată a monitorizării Holter, descrisă mai sus. Dacă apar simptome, aparatul poate fi activat pentru a înregistra ritmul cardiac. Avantajul Cardiomemo este că nu are electrozi, astfel că poate fi aplicat pe piept în timp ce apar simptomele.

5.5. Ecocardiografia (eco)

Ecocardiografia utilizează unde sonore, ultrasunete, pentru a vizualiza structurile cardiace. O ecografie poate detecta diverse tipuri de modificări structurale cardiace, de exemplu boli ale mușchiului cardiac sau anomalii ale valvelor inimii. Se pot identifica zonele în care mușchiul cardiac este subțiat.

Pacienții cu TVPC nu au anomalii structurale majore, dar adesea se efectuează o ecografie pentru a confirma acest fapt.

5.6. Testarea genetică

În mai mult de jumătate din familiile cu TVPC se poate identifica o mutație în gena RYR2. La pacienții cu TVPC în formă autozomal recesivă, se pot găsi două mutații în gena CASQ2. Genele RYR2 și CASQ2 produc două proteine diferite care sunt importante pentru controlul nivelului de calciu din interiorul celulelor inimii.

6. Terapia

Adesea este prescris un medicament numit beta blocant, pentru a reduce aritmiile. Beta blocantele sunt folosite la pacienții cu TVPC pentru a încetini frecvența cardiacă și a reduce efectul pe care îl au efortul fizic și emoțiile asupra inimii. Datorită faptului că beta blocantele încetinesc frecvența cardiacă, sângele poate umple complet camerele inimii, înainte de a fi pompat. Aceasta duce la o îmbunătățire a funcției cardiace și o circulație mai bună a sângelui prin corp. În funcție de eficacitatea beta blocanților, ei se pot combina cu alte medicamente cum ar fi flecainida.

Pentru pacienții la care medicamentele nu sunt eficiente sau la cei care au suferit un stop cardiac, poate fi luată în considerare implantarea unui defibrilator cardiac intern (DCI) sau simpatectomia cervicală. DCI poate corecta majoritatea aritmiilor amenințătoare de viață. Simpatectomia cervicală (numită și denervare cardiacă) este o procedură chirurgicală prin care se lezează nervii care eliberează adrenalina și alte substanțe naturale similare la nivelul inimii.

7. Stil de viață și sport

Există recomandări cheie de prevenție a aritmiilor la pacienții (și familiile lor) diagnosticați cu TVPC, pentru a preveni apariția aritmiilor:

- în general evitați sportul de performanță și eforturile fizice intense;
- practicarea sportului este permisă doar conform recomandărilor unui specialist cardiac cu expertiză în acest domeniu;
- utilizați beta blocanților (dacă au fost prescrise);
- se încurajează screening-ul rudelor.

Diagnosticul de TVPC și posibilitatea transmiterii bolii pot duce la anxietate și multe alte întrebări. Asistenții sociali medicali și psihologii au experiență în acest domeniu și pot fi de ajutor pentru pacienți și familiile acestora.

8. Urmărirea evoluției pacienților

Cardiologul va stabili frecvența cu care revine pacientul pentru controale periodice, în funcție de simptome, vârstă și tratament.

9. Screening-ul familial

Dacă se găsește o mutație genetică la un pacient cu TVPC, membrii familiei acestuia (începând cu rude de gradul I: mamă, tată, frați, surori și copii) pot face testul genetic într-o clinică specializată în boli cardiace genetice. Rudele la care se identifică aceeași mutație genetică sunt denumiți purtători ai mutației și vor fi urmăriți de un cardiolog. Rudele la care nu se identifică mutația genetică pot fi liniștiți. Dacă la un pacient cu TVPC nu se găsește o mutație

genetică, rudele acestuia (începând cu rudele de gradul I) sunt sfătuite să meargă la cardiolog. Pacienții cu TVPC pot avea simptome în copilărie. De aceea testarea genetică, investigațiile cardiace și tratamentul precoce pentru membrii familiei care sunt diagnosticați cu TVPC sunt importante chiar din primii ani de viață (de preferat înainte să înceapă să ia lecții de înot).

10. TVPC și sarcina

În timpul sarcinii este important să continuați tratamentul cu beta blocante. Câteodată este necesară schimbarea tipului de beta blocant deoarece nu sunt toți adecvați pentru utilizarea în timpul sarcinii. Când se iau beta blocante în timpul sarcinii, este recomandată planificarea nașterii în spital, deoarece copilul poate avea o frecvență cardiacă mai scăzută.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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