



INFORMASJON OM

Katekolaminerg polymorf ventrikkeltakykardi (CPVT)

Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Oslo Universitetssykehus,
Rikshospitalet, Oslo, november 2020

HVA ER KATEKOLAMINERG POLYMORF VENTRIKKELTAKYKARDI?

Katekolaminerg polymorf ventrikkeltakykardi (CPVT) er en arvelig hjertesykdom som disponerer for hjerterytme-forstyrrelser under fysisk eller psykisk stress. Navnet kommer av at det er stresshormoner (katekolaminer, for eksempel adrenalin) som utløser hjerterytme-forstyrrelsene (takykardi). Denne starter i hjertets hovedkammer (ventrikkel), og ved rytme-registrering (EKG) ser alle hjerteslagene litt forskjellige ut (polymorf).

Arvelighet

Genene våre inneholder mange tusen «oppskrifter» på ulike proteiner som har viktige funksjoner i kroppen vår. Når det er én eller flere feil i en slik «oppskrift», kan proteinet som dannes enten få feil form og/eller bli feilfungerende. Arvemønstret i CPVT er autosomal dominant. Det vil si at hvis én av dine foreldre har genet for CPVT, er det 50 prosent sannsynlighet for at du eller dine søsken arver genet. Således vil det i en søskenflokk på fire, statistisk være to som har arvet sykdommen. De som ikke har arvet sykdommen, kan heller ikke føre sykdommen videre til sine barn. CPVT rammer like mange kvinner som menn.

Informasjon om CPVT

Du har fått diagnosen CPVT fordi du har hjerterytme-forstyrrelser. Årsaken til CPVT er en feil i arvematerialet (genfeil), som påvirker evnen til å styre nivået av ionet kalsium i hjertemuskelcellene. Kalsium er viktig for normal sammentrekning av cellene. Genfeilen gjør at kalsium også lekker ut i muskelcellen i hjertets avslappingsfase og denne effekten blir forsterket ved adrenalinpåvirkning. Hjertet slår da ekstraslag, og ekstraslagene kan bli så hyppige at de overtar hjerterytmen og forårsaker hjerterytme-forstyrrelser. Ved alvorlige hjerteforstyrrelser opphører hjertets pumpeevne.

Hva slags symptomer har man ved CPVT?

Hjerterytme-forstyrrelsene ved CPVT kan føre til svimmelhet, hjertebank, besvimelser eller i sjeldne tilfeller, hjertestans på grunn av uregelmessig eller kaotisk

hjerterytmene. Typisk er at du opplever symptomer relatert til fysisk eller psykisk stress. Oftest debuterer tilstanden i barne eller ungdomsårene. Fordi tilstanden er arvelig, er det ofte flere i familien din som har hatt eller har lignende symptomer. Opphopning av besvimelser eller plutselig hjertedød i en slekt, vil øke mistanken om genetisk hjertesykdom.

Hvordan diagnostiseres CPVT?

Dersom du har symptomer, sykehistorie eller familiehistorie som kan gi mistanke om CPVT, henvises du til en kardiolog.

Mistanke om CPVT utredes med følgende kliniske undersøkelser:

- EKG: hjerterytmeregistrering
- 24-timers EKG-registrering: en båndspiller EKG-registrerer hjerterytmene din over 24 timer. EKG-apparatet kobles på mens du er på sykehuset, og så reiser du hjem med apparatet koblet på det neste døgnet.
- Arbeidsbelastningstest: ergometersykel eller tredemølletest for å se om anstrengelse fremprovoserer ekstraslag eller hjerterytmeforstyrrelser
- Ekkokardiografi: hjerteultralyd, for å utelukke annen sykdom.

Gentesting og genetisk veiledning

Dersom du har symptomer som gir mistanke om CPVT, kan vi ta en gentest for å undersøke om det foreligger en genfeil som kan gi denne sykdommen. Om det påvises en slik genfeil, kan nære slektninger få tilbud om å teste seg for denne genfeilen. Det er den pasienten som får påvist mutasjonen (index-pasienten), som selv må informere sine slektninger om muligheten for at de kan ha CPVT. Dersom du har funnet ut at du har genfeilen fordi en slektning har sykdommen, vil du bli henvist til kardiolog for oppfølging når genfeilen er påvist. Gentest er selvfølgelig frivillig.

Til gentesting trenger vi en vanlig blodprøve som vil bli analysert ved Enhet for hjertegenetikk, Oslo universitetssykehus. I henhold til norsk lov skal slektningene få genetisk veiledning ved en av de regionale medisinsk-genetiske avdelingene eller av kompetent kardiolog, før gentesten foretas. Når foreldre ønsker å teste umyndige barn (barn under 18 år), er det foreldrene som, i etterkant av genetisk veiledning, samtykker til genetisk testing. Barn er imidlertid medisinsk myndige fra 16 års alder, og det anbefales at barn/ungdom fra denne alderen er med foreldrene på den genetiske veiledningen, slik at også de får informasjon om sykdommen og konsekvensene av å la seg teste.

Ved genetisk veiledning vil du få informasjon om alle aspekter ved hjertesykdommen CPVT, inkludert informasjon angående forsikring/livsforsikring. På bakgrunn av denne informasjonen tar du stilling til om du ønsker å la deg teste eller ikke. Det tar cirka 2-4 uker å få svar på en gentest. Dersom du får påvist familiens

genfeil, vil du bli henvist til kardiologisk undersøkelse for videre oppfølging. Barn som er genbærere, vil bli henvist til barne- og ungdomsavdelingen for hjerteundersøkelse og videre oppfølging.

Dersom du eller dine slektninger ønsker genetisk veiledning eller har spørsmål om dette, kan dere ta direkte kontakt med Enhet for hjertegenetikk, Avdeling for medisinsk genetikk, Oslo Universitetssykehus (Ullevål sykehus), på tlf.: 22 11 89 91.

Hva er behandlingen ved CPVT?

Hard fysisk aktivitet eller psykisk stress er typiske triggerer for symptomer ved CPVT. Det samme gjelder svømming, som har vist seg å være en utløser for hjerterytmeforstyrrelse. Derfor frarådes konkurransedrett, og du bør heller ikke bade alene. I tillegg bør du forsøke å unngå situasjoner med mye psykisk stress. Betablokkere er standard medikamentell behandling. Dette er medisiner som «bremser» hjertet, og således forebygger rytmeforstyrrelser. Det er veldig viktig at du husker å ta tablettene hver dag. For de fleste er dette tilstrekkelig behandling, men for noen pasienter vil det være aktuelt med en implanterbar hjertestarter. Dette gjelder dersom du fortsetter å ha symptomer på tross av medisiner.

CPVT og graviditet

Om du planlegger å bli gravid er det svært viktig at du informerer din behandlende lege. I noen situasjoner må man slutte med spesielle hjertemedisiner i forkant, endre til en annen type hjertemedisin (f.eks. til annen type betablokker), og det kan være aktuelt med dose-endring. Dersom du bruker betablokker skal denne som regel brukes gjennom hele svangerskapet, og ved betablokkerbruk må du fra svangerskapsuke 23-24 til ekstra tilvekstkontroller av fosteret. I enkelte tilfeller anbefaler vi at den gravide bør kontrolleres i svangerskapet på Rikshospitalet og ha fødeplass på Rikshospitalet, men ofte kan den gravide følges på lokalt sykehus, eventuelt med råd fra spesialistavdeling. Vi anbefaler at gravide med utviklet CPVT føder på sykehus med erfaring innen tilstanden. I praksis vil dette som oftest være sentralsykehus eller regionssykehus. OUS Rikshospitalet har Nasjonal behandlingstjeneste for hjertesyke gravide. Ved behov kan de kontaktes.

Ved gen-verifisert CPVT anbefaler vi at det nyfødte barnet testes for familiens mutasjon ved å benytte navlestrengsblod. Foreldrene må da i forkant av fødsel til genetisk veiledning og samtykke til slik testing ved å signere på en bestemt blodprøve-rekvisisjon.

Våren 2020 ble Bioteknologiloven endret og preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD) tillatt i Norge. PGD er et tilbud til par eller enslige der en eller begge er bærere av alvorlig monogen sykdom med stor fare for at sykdommen overføres til kommende barn. Ved gen-verifisert ARVC er det mutasjon i ett bestemt gen,



det vil si monogen sykdom, og det er 50 prosent risiko for at barn arver tilstanden. PGD innebærer vanlig IVF-behandling der man gjør genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren. Vilåårene for hvem som skal tilbys PGD er ikke endelig klarlagt. Dersom du  nsker ytterligere informasjon om dette behandlingstilbudet, vil Fagenhet for genetiske hjertesykdommer, Kardiologisk avdeling, Rikshospitalet, v re behjelpelige.

Generelle r d ved CPVT

- Kontakt ALLTID legen dersom du har besvimt.
- V r n ye med   ta dine medisiner.
- Ta kontakt med lege dersom du er gravid eller om du skal opereres.
- Unng    bade eller sv mme alene.
- Konkurransesidrett p  eliteniv  anbefales ikke.

Foreningen for hjertesyke barn (FFHB) er en landsomfattende interesseorganisasjon som skal ivareta interessene for barn med medfødt, tidlig ervervet eller genetisk hjertefeil og deres familier.

FFHB arbeider for å bedre barnas og familienes situasjon på ulike måter, blant annet gjennom kunnskap, veiledning og sosiale nettverk. Vi jobber også fagpolitisk og støtter forskning.



Foreningen for hjertesyke barn, Postboks 222, sentrum, 0103 Oslo.
Telefon: 23 05 80 00, mail: ffhb@ffhb.no, www.ffhb.no