

Katekolaminerg polymorf ventrikkeltakykardi (CPVT)

Hva er CPVT?

CPVT er en arvelig hjertesykdom som fører til økt risiko for hjerterytmeforstyrrelser besvimelser og i verste fall hjertestans. Hjerterytmeforstyrrelsene er typisk adrenalinutløst. Adrenalin er et katekolamin og dette har ført til navnet på sykdommen. CPVT debuterer oftest i barneårene som besvimelser i forbindelse med fysisk anstrengelser eller psykisk stress. Sykdommen arves autosomal dominant.

Symptomer

Hjerterytmeforstyrrelsene kan oppleves som hjertebank, svimmel- og uvelhet, besvimelse eller i verste fall, i sjeldne tilfeller, hjertestans eller plutselig hjertedød.

Det mest typiske er at sykdommen viser seg i barne- eller ungdomsårene og at symptomene kommer ved fysisk aktivitet eller psykisk opphisselse. Svømming/bading er også en utløsende faktor for hjerterytmeforstyrrelser og personer med CPVT skal ikke bade alene.

Hva skyldes CPVT

CPVT skyldes en genfeil som gir endringer i kalsiumfrigjøringen i hjertemuskelcellen.

Blodsaltet kalsium slippes normalt fri inne i hjertemuskelcellen med en regelmessig rytme som gjør at hjertemuskelcellen trekker seg sammen, og dermed trekker hele hjertet seg sammen i en rytme som gir pulsen.

Hos pasienter med CPVT kan det «lekke» ut kalsium også under hjertets avslappingsfase og da slår hjertet ekstraslag. Ekstraslagen kan komme av og til, som hvert annet slag til vanlig rytme (bigemini rytme, se figur), eller ta over hjerterytmen helt og forårsake farlig hjerterytmeforstyrrelse (ventrikulær takykardi).



Bildet viser et EKG der annethvert slag er vanlige hjerteslag og annenhvert er et ekstraslag (røde piler).

Diagnostikk

Familiehistorie er viktig for å diagnostisere CPVT; dersom mange slektninger har hatt hjerterytmeforstyrrelser eller har dødd plutselig, øker risikoen for at man har en arvelig hjertesykdom. CPVT kan være vanskelig å diagnostisere fordi de fleste undersøkelser viser helt normal rytme. Imidlertid kan man ofte fremprovosere de typiske ekstraslagene ved arbeidsbelastningstest ved ergometersyssel eller tredemølle test.

Som ledd i utredningen gjøres også:

- *EKG*: hjertediagram
- *24-timers EKG registrering*: båndspiller EKG registrerer hjerterytmene over 24 timer og kan fange opp ekstraslag og hjerterytmeforstyrrelser.
- *Ekkokardiografi*: hjerteultralyd, viser hjertefunksjonen og utelukker andre hjertesykdommer.

Gentest spiller også en viktig rolle for diagnostikken. Gentest er en vanlig blodprøve der man kan undersøke arvematerialet (DNA). Hos ca 60 prosent av pasienter med CPVT kan man påvise en mutasjon som årsak til sykdommen.

Hvis en pasient med CPVT har en klar genmutasjon, kan familiemedlemmer få tilbud om å teste seg. I forbindelse med genetisk testing av familiemedlemmer er det viktig at man får genetisk veiledning i forkant av blodprøven. Genetisk veiledning er viktig for å få vite hva en genfeil kan bety både helsemessig og i forhold til forsikring.

Selv slektninger uten symptomer, men som har mutasjon, kan ha økt risiko for hjerterytmeforstyrrelser. Mange personer med mutasjon oppdages på denne måten. Det er ikke slik at alle som har en mutasjon vil få symptomer (reduert penetrans), men det er svært vanskelig å forutsi hvem dette gjelder. Alle med mutasjon skal henvises til kardiolog. Kardiologen vil ta stilling til behovet for behandling og oppfølging.

Kardiologisk avdeling ved Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet tilbyr undersøkelse og behandling av pasienter og familier med CPVT.

Behandling

Alle pasienter med CPVT behandles med betablokkere, som reduserer hjertefrekvensen og stabiliserer hjerterytmene. Det er veldig viktig at man husker å ta tablettene hver dag. Under slik behandling vil man få redusert makspuls og hvilepuls, og noen vil oppleve redusert fysisk ytelse i en periode. For de aller fleste er dette tilstrekkelig beskyttelse.

For noen med høy risiko må det vurderes om man skal operere inn en implanterbar hjertestarter (ICD). Denne registrerer hjerterytmene og kan avlevere livreddende sjokk ved en eventuell hjertestans. Alle pasienter som har hatt livstruende hjerterytmeforstyrrelser er aktuelle kandidater for ICD.

Råd om livsførsel

- Pasienter med CPVT frarådes å drive idrett på konkurransenivå.
- Personer med CPVT skal ikke bade eller svømme alene.
- Barn som har en forelder med CPVT kan tilbys undersøkelse og genetisk testing hvis foreldrene ønsker dette. Hvis barnet har mutasjonen, startes det betablokkerbehandling og det anbefales at man ikke satser på en idrettskarriere.
- For de med CPVT som ønsker det, er det mulig å få ekstra veiledning og oppfølging når svangerskap planlegges. Når man har blitt gravid tilbyr kardiologisk og gynekologisk avdeling ved Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet, svangerskapsoppfølging for den som ønsker det. Betablokker skal tas igjennom hele svangerskapet.

Hvordan går det

Stort sett lever pasienter med CPVT normale liv. Noen mutasjonsbærere opplever aldri symptomer.

Man må følges regelmessig av kardiolog for vurdering og justering av eventuell behandling. De fleste tolererer betablokkere godt, og merker lite til dette i hverdagen. Dosen betablokkere bestemmes gjennom gjentatte arbeidsbelastninger.

Hvis man har ICD går man til regelmessige kontroller av denne ved sykehus. Rutineundersøkelser av ICD er seks måneders intervaller, men kan tilpasses til den enkelte.

Denne artikkelen er skrevet av overlege Kristina H. Haugaa, kardiologisk avdeling, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.