

PRACE KAZUISTYCZNE • CASE REPORTS

Rodzinny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy

Familial catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia

JOANNA KWIATKOWSKA^{1, B-E}, JANINA ALESZEWICZ-BARANOWSKA^{1, B-E},
JANUSZ SIEBERT^{2, A, D, E}, WANDA KOMOROWSKA^{2, F}

¹ Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Akademii Medycznej w Gdańsku
Kierownik: prof. dr hab. med. Jan Ereciński

² Międzyuczelniane Uniwersyteckie Centrum Kardiologii, Katedra Medycyny Rodzinnej
Akademii Medycznej w Gdańsku

Kierownik Centrum i Katedry: dr hab. med. Janusz Siebert, prof. nadzw. AM

A – przygotowanie projektu badania, **B** – zbieranie danych, **C** – analiza statystyczna, **D** – interpretacja danych,
E – przygotowanie maszynopisu, **F** – opracowanie piśmiennictwa, **G** – pozyskanie funduszy

Streszczenie **Wstęp.** Wielokształtny częstoskurcz komorowy może być przyczyną nagłego zgonu sercowego.
Cel pracy. Przedstawienie rodzinnej postaci katecholaminergicznego wielokształtnego częstoskurczu komorowego (PVT).

Materiał i metoda. Chłopiec lat 17 został przyjęty do kliniki po skutecznej reanimacji z powodu migotania komór. W pracy przedstawiono wywiad rodzinny chorego, postępowanie diagnostyczne i lecznicze.

Wyniki. Według danych z wywiadu w rodzinie wystąpił nagły zgon sercowy. Badaniom kardiologicznym poddano całą 3-osobową rodzinę. Ostatecznie rozpoznanie rodzinnego PVT ustalono na podstawie dodatniego wyniku testu wysiłkowego. U wszystkich zastosowano terapię kardioselektywnym β -blokerem oraz zakwalifikowano do implantacji jednojamowego kardiowertera-defibrylatora (ICD). Zabieg implantacji przeprowadzono u dwojga dzieci. Badania molekularne w kierunku genu kodującego RyR2 są w toku.

Wnioski. Wielokształtny rodzinny katecholaminozależny częstoskurcz komorowy (PVT) jest sporadycznie występującą arytmia komorową. W rodzinnej postaci PVT wskazana jest implantacja kardiowertera-defibrylatora celem prewencji nagłej śmierci sercowej oraz rozszerzona diagnostyka genetyczna.

Słowa kluczowe: katecholaminergiczny wielokształtny częstoskurcz komorowy, diagnostyka, leczenie.

Summary **Background.** Polymorphic Ventricular Tachycardia may lead to sudden cardiac death.

Objectives. The familial form of catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia (PVT) is presented in this paper.

Material and methods. The medical history of the 17-year-old boy who was referred to the Department after a successful reanimation which was carried out because of the ventricular fibrillation is described.

Results. The brother of the patient died suddenly at the age of 18. Based on the clinical and medical data we performed an exercise test in members of his family. When the heart rate increased with the increasing exercise level polymorphic non-sustained VT appeared. Two of these patients were treated with β -blocker and were qualified for the cardioverter-defibrillator (ICD) treatment. The molecular genetic diagnosis was performed in all affected individuals.

Conclusions. PVT is a life-threatening tachyarrhythmia which can cause sudden cardiac death (SCD). On the basis of our observations we recommend an early genetic screening in all members within the families with PVT for the primary prevention of SCD.

Key words: catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia, diagnosis, treatment.

Wielokształtny częstoskurcz komorowy (PVT) u osób bez organicznej choroby serca i z prawidłowym odstępem QT w badaniu elektrokardiograficznym (EKG) występuje niezwykle rzadko. Epizody PVT mogą być przyczyną powtarzających się utrat przytomności, a także nagłego zgonu w mechanizmie migotania komór. Większość autorów zwraca uwagę na niejednokrotnie długi okres pomiędzy wystąpieniem pierwszej utraty przytomności a postawieniem właściwego rozpo-

znania. W blisko połowie przypadków utraty przytomności traktowane są początkowo jako napady padaczkowe [1].

Opis przypadku

W pracy przedstawiamy rodzinną postać katecholaminergicznego częstoskurczu komorowego. Proband, chłopiec 17-letni z niskorosłością

(130 cm, 33 kg), został przyjęty do naszej kliniki po skutecznej reanimacji z powodu migotania komór. Według danych z wywiadu, utarty przytomności występowały u niego wielokrotnie, głównie w sytuacjach stresowych oraz podczas wykonywania niewielkiego wysiłku fizycznego. Starszy brat probanda zmarł nagle po przeżyciu wstrząsu emocjonalnego w wieku 18 lat, a młodsza siostra i matka również wielokrotnie traciły przytomność. Cała rodzina pozostawała pod stałą opieką neurologa. Ze względu na prawidłowy spoczynkowy EKG, jak również brak odchyień w badaniu przedmiotowym oraz w badaniach dodatkowych, które wskazywać by mogły na chorobę układu krążenia, wykonano test wysiłkowy u całej 3-osobowej rodziny. Ostatecznie rozpoznanie rodzinnego katecholaminergicznego częstoskurczu komorowego ustalono na podstawie wyniku testu wysiłkowego. Stres emocjonalny oraz wysiłek fizyczny prowadzący do przyspieszenia akcji serca powyżej 140/min wyzwał początkowo pojedyncze, jednokształtne przedwczesne pobudzenia komorowe, o dość długim czasie sprężenia. W miarę narastania częstości akcji serca liczba pobudzeń przedwczesnych zwiększała się, a następnie pojawiały się formy złożone: salwy komorowe z naprzemiennie zmieniającym się kierunkiem osi elektrycznej serca.

U wszystkich zastosowano terapię kardioselektywnym β -blokerem (nadolol w dawce 80 mg/dzień) i zakwalifikowano do implantacji kardiowertera-defibrylatora (ICD). Badania molekularne w kierunku genu kodującego RyR2 są w toku.

Omówienie

Wielokształtny częstoskurcz komorowy (PVT) u osób bez organicznych zmian w układzie krążenia występuje niezwykle rzadko [1]. Szczególnie trudne jest rozpoznanie PVT u dzieci i młodzieży. Większość autorów zwraca uwagę na niejednokrotnie kilkuletnie(!) „opóźnienie” między wystąpieniem pierwszej utraty przytomności a postawieniem właściwego rozpoznania [1, 2]. W blisko połowie przypadków utraty przytomności traktowane są początkowo jako napady padaczkowe, zwłaszcza że niektórym epizodom mogą towarzyszyć drgawki. Do błędnego rozpoznania padaczki przyczyniają się dość często występujące w tej grupie wiekowej niejednoznaczne zmiany w zapisie EEG.

W pracy przedstawiliśmy przypadek rodzinnego występowania polimorficznego katecholaminergicznego częstoskurczu komorowego (CPVT). U wszystkich członków rodziny wielokrotnie występowały utraty przytomności. Ze względu na prawidłowy spoczynkowy EKG, jak również brak

odchyień w badaniu przedmiotowym i w badaniach dodatkowych, które wskazywać by mogły na chorobę układu krążenia postawienie właściwego rozpoznania było bardzo trudne.

PVT zazwyczaj jest nietrwały, ale może utrzymywać się dostatecznie długo, by spowodować utratę przytomności, a nawet zgon [1]. W prezentowanej rodzinie wystąpił jeden nagły zgon i jeden raz doszło do zatrzymania krążenia w mechanizmie migotania komór.

Polimorficzny katecholaminergiczny częstoskurcz komorowy wykazuje wiele podobieństw do zespołu wydłużonego QT. W diagnostyce różnicowej pomocne może okazać się 24-godzinne badanie EKG metodą Holtera i test wysiłkowy. W badaniu holterowskim możliwa jest ocena okresu repolaryzacji (odstęp QT, QTc, zmienność QT w ciągu doby oraz adaptacja QT i QTc w zależności od rytmu serca) – niezbędna dla różnicowania z zespołem wydłużonego QT.

Wykonanie testu wysiłkowego pozwala w sposób bardziej precyzyjny wykazać zależność między arytmia a przyspieszeniem akcji serca. Jednocześnie ocena czasu sprężenia przedwczesnych pobudzeń komorowych pozwala na poznanie mechanizmu wyzwalania częstoskurczu komorowego. Test wysiłkowy stał się podstawą ustalenia właściwego rozpoznania w opisywanej rodzinie.

Podobną wartość diagnostyczną ma według niektórych autorów test z isoproterenolem [2] – w zespole wydłużonego QT przyspieszenie akcji serca skraca się odstęp QT przyczyniając się do ustąpienia częstoskurczu. Badanie elektrofizjologiczne (EPS) ma ograniczoną wartość diagnostyczną, gdyż według wielu autorów [1, 2] nie stwierdza się nieprawidłowości w podstawowych parametrach elektrofizjologicznych. U części badanych w czasie EPS udaje się wyzwolić napady PVT po podaniu leków stymulujących układ adrenergiczny. Wobec powyższego niektórzy [2] podważają konieczność wykonywania elektrofizjologii u pacjentów z podejrzeniem PVT.

Według ostatnich doniesień CPVT jest uwarunkowana genetycznie [1]. Podłoże molekularne stanowi mutacja w zakresie genu kodującego receptor dla sercowej ryanodiny (hRyR2). Rozszerzona diagnostyka genetyczna (badanie w toku) została przeprowadzona w omawianej rodzinie.

Wybitna zależność występowania epizodów PVT pod wpływem stymulacji adrenergicznej wskazuje wyraźnie na konieczność zastosowania leków blokujących receptory beta. Zmniejszają one częstość akcji serca zarówno w spoczynku, jak i podczas wysiłku; ograniczają liczbę przedwczesnych pobudzeń komorowych (zwłaszcza w czasie wysiłku fizycznego). Wśród β -blokerów zastosowanie w przeszłości miał przede wszystkim propranolol. Wraz z rozwojem farmakologii

wprowadzono kolejne leki, ostatnio z dobrym skutkiem stosowany jest np. nadolol.

U części pacjentów leczenie farmakologiczne nie wyeliminowało całkowicie napadów PVT.

Zdecydowaną poprawę – spadek liczby nagłych zgonów u pacjentów z PVT – uzyskano dopiero po zastosowaniu w ostatnich latach wszczepialnych kardiowerterów–defibrylatorów (ICD) [2].

Piśmiennictwo

1. Priori SG, Napolitano C, Memmi M et al. Clinical and molecular characterisation of patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation* 2002; 106: 69–74.
2. Francis J, Sankar V, Nair VK, Priori SG. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm* 2005; 2: 500–554

Adres do korespondencji:

Dr n. med. Joanna Kwiatkowska

Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca AM

ul. Dębinki 7

80-952 Gdańsk

Tel.: (058) 349-28-82

Fax.: (058) 349-28-95

E-mail: joannak@amg.gda.pl

Praca wpłynęła do Redakcji: 30.06.2006 r.

Po recenzji: 4.07.2006 r.

Zaakceptowano do druku: 6.07.2006 r.