

Informacija pacientams

Katecholaminerginė polimorfinė skilvelių tachikardija (KPST)

1. Normali širdies veikla

Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, išstumdamas kraują į visą kūną ir plaučius. Joje yra keturios ertmės – dvi viršuje (prieširdžiai) ir dvi apačioje (skilveliai). Širdies susitraukimus sukelia per ją sklindantys elektros srovės impulsai. Šie elektros impulsai cikliška kartojasi; kiekvieno ciklo metu širdis susitraukia vieną kartą. Sutrikus širdies elektriniam aktyvumui, kuris vadinamas aritmija, gali sutrikti širdies gebėjimas tinkamai susitraukinėti.

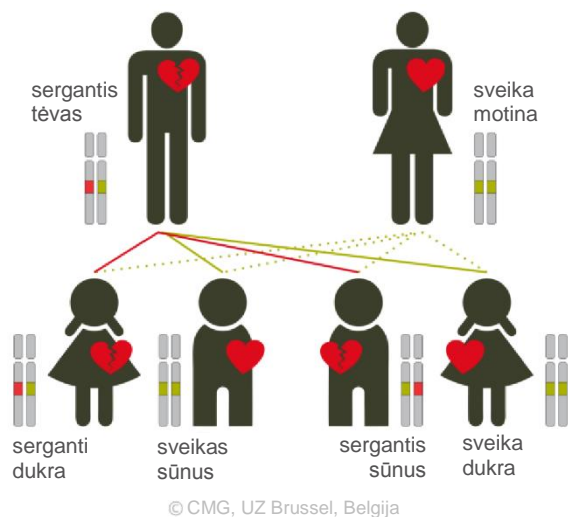
2. KPST

KPST yra reta širdies liga, sukelianti greitą aritmiją, vadinamą skilvelių tachikardija, atsirandančią dėl fizinio krūvio arba emocinio streso. KPST dažniausiai nustatoma vaikams ir jaunuoliams, nors ji gali būti diagnozuojama bet kuriame amžiuje. Aritmija išsivysto dėl sutrikusio kalcio kiekio širdies ląstelėse. Jei kalcio kiekis tampa per didelis, gali išsivystyti skilvelių tachikardija. Jei šis neįprastai greitas širdies ritmas nereguliuojamas, kraujas negali būti tinkamai pumpuojamas po visą kūną, todėl gali atsirasti galvos svaigimas, aptemti sąmonė ar net įvykti staigi mirtis.

3. Paplitimas ir paveldėjimas

Maždaug 1 iš 10 000 asmenų serga KPST (ligos paplitimas). KPST yra genetinė liga. Tai reiškia, kad KPST sukelia geno defektas (mutacija), kuris gali būti paveldimas. Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas). Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su KPST, kopijas. KPST atsiranda dėl genų, kuriuose yra specifinių širdies molekulių (baltymų) kodai, mutacijos. Kad išsivystytų KPST, pakanka vienos iš dviejų šių genų kopijų (tėvo arba motinos) mutacijos. Tai vadinama autosominio dominantinio paveldėjimo liga, ir yra 50 proc. tikimybė (1 iš 2), kad šia liga sergantys tėvai perduos mutaciją kiekvienam vaikui. Tikimybė, kad vaikas nepaveldės mutacijos, taip pat yra 50 proc. Kartais KPST gali būti ir autosominio recesyvaus paveldėjimo liga. Tai reiškia, kad KPST išsivystymui reikalingos abiejų genų kopijų mutacijos (tiek tėvo, tiek motinos). Tai, ar KPST yra autosominio dominantinio, ar autosominio recesyvaus paveldėjimo liga, priklauso nuo geno ir mutacijos. Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (*de novo*) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir KPST, tačiau vaikas jau serga KPST ir gali perduoti mutaciją savo vaikams.





Autosominis dominantinis paveldėjimas

4. Simptomai

KPST dažniausiai pasireiškia vaikams ir jauniems suaugusiesiems. Dažniausiai pasitaikantys simptomai yra smarkus širdies plakimas arba alpimas ir pargriuvimas, ypač fizinio krūvio metu. Diagnozuoti KPST gali būti sudėtinga, nes ramybės būsenoje EKG būna visiškai normali, tačiau atliekant fizinio krūvio testą, gali būti stebimi pakitimai. Tačiau, diagnozavus KPST, ją galima gydyti.

5. Diagnozavimas

Dažniausiai KPST diagnozė nustatoma remiantis ligos istorija ir šeimos anamneze, fiziniu ištyrimu, širdies elektrinės veiklos tyrimu (elektrokardiograma arba EKG) ir fizinio krūvio testais. Fizinio krūvio testas ir Holterio EKG monitoringas taip pat yra svarbūs, siekiant užtikrinti gydymo sėkmę, todėl šie tyrimai turėtų būti periodiškai atliekami visiems pacientams.

5.1 EKG (elektrokardiograma)

Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų uždedami maži lipnūs pleistrai (elektrodai). Jie laidais prijungiami prie EKG įrašymo aparato, kuris kelias sekundes fiksuoja elektrinį aktyvumą, sukeltą širdies susitraukimus. Kartais reikia atlikti papildomus arba pakartotinius EKG tyrimus.

5.2 Fizinio krūvio tyrimas (krūvio testas)

Fizinio krūvio testas yra toks pat kaip anksčiau aprašytas EKG tyrimas, tačiau jis užrašomas prieš fizinį krūvį ant bėgimo takelio ar treniruoklio, jo metu ir po jo. Taip užfiksuojami bet kokie fizinio krūvio metu atsirandantys elektrinės širdies veiklos pokyčiai.

5.3 Holterio EKG monitoringas

Holterio EKG monitoringas atliekamas naudojant nedidelį skaitmeninį aparatą, kurį galima nešioti ant juosmens diržo. Prie krūtinės priklijuojami keturi arba šeši aparato EKG elektrodai. Tada 24-48 valandas arba iki septynių dienų fiksuojamas širdies elektrinis aktyvumas. Tyrimo metu visa veikla įrašoma į „dienoraštį“.

5.4 Išoriniai ir implantuojami širdies įvykių registratoriai

Tai sudėtingesni pirmiau aprašyto Holterio EKG monitoringo variantai. Pasireiškus bet kokiems simptomams, galima pasinaudoti prietaisu ir įrašyti širdies ritmą. Išorinio prietaiso (Cardio memo) privalumas yra tas, kad jame nėra jokių elektrodų, todėl, kai jaučiami simptomai, jį galima tiesiog uždėti ant krūtinės.

5.5 Širdies ultragarsinis tyrimas (echokardiografija)

Tyrimo naudojamos ultragarso bangos širdies struktūrai stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ir vožtuvų ligas. Taip pat galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis. Pacientams, sergantiems KPST, nebūna esminių širdies struktūros pokyčių, tačiau, siekiant tuo įsitikinti, dažnai bent vieną kartą šis tyrimas yra atliekamas.

5.6 Genetiniai tyrimai

Daugiau nei pusei šeimų, kuriose sergama KPST, galima nustatyti RYR-2 geno mutaciją. Pacientams, sergantiems autosominio recesyvaus paveldėjimo KPST, gali būti nustatytos dvi CASQ2 geno mutacijos. RYR2- ir CASQ2-genai koduoja du skirtingus baltymus, kurie yra svarbūs kontroliuojant kalcio kiekį širdies ląstelėse.

6. Gydymas

Aritmijoms gydyti dažnai skiriami vaistai, vadinami beta blokatoriais. Šie vaistai skiriami pacientams, sergantiems KPST, kad sulėtėtų širdies ritmas ir sumažėtų įtampos ar susijaudinimo įtaka širdžiai. Beta blokatoriai sulėtina širdies ritmą, todėl kraujas, prieš jį išstumiant iš širdies, gali tinkamai užpildyti širdies ertmes. Dėl to pagerėja širdies veikla ir kraujo apytaka organizme. Priklausomai nuo beta blokatorių efektyvumo, gydymas gali būti derinamas su kitais vaistais, pavyzdžiui, flekainidu. Pacientams, kuriems



vaistai nepadeda, arba po buvusio širdies sustojimo gali būti svarstoma galimybė implantuoti vidinį širdies defibriliatorių (IKD) arba taikyti kaklinę simpatektomiją. Defibriliatorius gali nutraukti daugumą gyvybei pavojingų aritmijų. Kaklinė simpatektomija (dar vadinama širdies denervacija) - tai chirurginė procedūra, kurios metu pažeidžiami nervai, išskiriantys į širdį adrenalinę ir panašias natūralias medžiagas.

7. Gyvensena ir sportas

Pacientams (ir jų šeimoms), kuriems diagnozuota KPST, pateikiamos tokios pagrindinės rekomendacijos, kaip išvengti aritmijų:

- apskritai vengti varžybinio ir daug jėgų reikalaujančio sporto;
- sportuoti tik leidus širdies specialistui (kardiologui);
- vartoti beta blokatorius (jei jie paskirti);
- skatinti išsitiirti giminaičius.

Pati KPST diagnozė ir tai, kad ligą gali paveldėti palikuonys, gali būti nerimo priežastimi ir sukelti daug klausimų. Medicinos socialiniai darbuotojai arba psichologai turi patirties šioje srityje ir gali padėti pacientui bei jo šeimoms nariams.

8. Tolesni veiksmai

Atsižvelgdamas į simptomus, amžių ir gydymą, širdies gydytojas (kardiologas) patars, kaip dažnai reikia lankytis pas gydytoją specialistą.

9. Šeimos ištyrimas

Jeigu KPST sergančiam pacientui nustatoma geno mutacija, šio paciento šeimos nariai (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių: motinos, tėvo, brolių, seserų ir vaikų) gali atlikti genetinius tyrimus specializuotoje medicinos įstaigoje, kurioje jie atliekami. Šeimos nariai, kuriems nustatyta ta pati mutacija, vadinami mutacijos nešiotojais ir juos toliau turi stebėti gydytojas kardiologas. Šeimos narius, kuriems mutacija nenustatoma, galima nuraminti. Jei KPST sergančiam pacientui mutacija nenustatoma, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama apsilankyti pas kardiologą. KPST sergantiems asmenims

simptomai gali pasireikšti vaikystėje. Todėl svarbu dar pirmaisiais gyvenimo metais (pageidautina prieš pradedant lankyti plaukimo pamokas) atlikti genetinius ir širdies tyrimus bei laiku gydyti šeimos narius, kuriems diagnozuota KPST.

10. KPST ir nėštumas

Nėštumo metu svarbu tęsti gydymą beta blokatoriais. Kartais reikia pakeisti vieną beta blokatorių kitu, nes ne visi beta blokatoriai tinka vartoti nėštumo laikotarpiu. Jei nėštumo laikotarpiu vartojami beta blokatoriai, patariama planuoti gimdymą ligoninėje, nes naujagimiui gali būti stebimas retesnis širdies susitraukimų dažnis.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

