

# Catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachychardie (CPVT)



**Catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachychardie (CPVT) is een erfelijke hartziekte. Hierbij is de elektrische activiteit van het hart verstoord. Het hart is normaal van opbouw, maar is gevoeliger voor bepaalde stresshormonen (zogenoemde catecholaminen).**

Deze hormonen worden door het lichaam aangemaakt tijdens bepaalde omstandigheden, zoals stress, inspanning en emoties en vooral ook bij combinaties hiervan (bijvoorbeeld bij sportwedstrijden). De elektrische activiteit van het hart kan hierdoor ontregeld raken, waardoor **hartritme-stoornissen** vanuit de hartkamer kunnen ontstaan (zogenoemde ventriculaire tachycardieën).

Hierdoor kan iemand duizelig worden, flauwvallen of in het ergste geval **overlijden**.

CPVT is een **zeldzame aandoening**. Het is nog onduidelijk hoe vaak CPVT precies voorkomt. CPVT is een erfelijke ziekte. Nog niet alle genen die betrokken zijn bij het ontstaan van CPVT, zijn bekend.

Bij DNA-onderzoek wordt bij 60% van de mensen met CPVT de erfelijke oorzaak gevonden. Ook als er geen oorzaak wordt gevonden bij DNA-onderzoek, kan CPVT nog wel erfelijk zijn.

## Diagnose

Op een elektrocardiogram (ECG of hartfilmpje) in rust kan de **aandoening** niet worden herkend.

Bij een inspanningsonderzoek zijn kenmerken van de ziekte meestal wel duidelijk te zien. Soms wordt nog een holteronderzoek gedaan.

## Klachten & verschijnselen

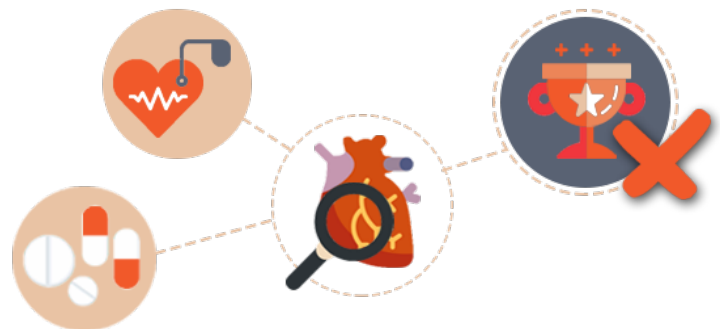
Klachten van CPVT ontstaan vrijwel altijd bij **inspanning**. Dit kan zowel lichamelijke inspanning als emotionele inspanning of stress zijn.

De klachten bestaan uit:

- duizeligheid of wegrakingen die ontstaan door hartritme-stoornissen,
- soms kan iemand zelfs **plotseling overlijden** tijdens inspanning, emotie of stress.

**Niet iedereen met de erfelijke aanleg voor CPVT, krijgt hier ook klachten van. Ook de ernst van de klachten kan verschillen.**

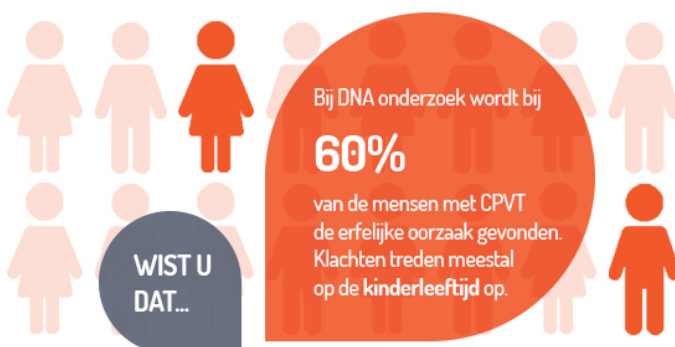
**Klachten treden meestal op de kinderleeftijd op.**



## Behandeling

Het is (nog) niet mogelijk CPVT te genezen. Het doel van de behandeling is om **hartritme-stoornissen** te voorkomen. Meestal worden **medicijnen** (bètablokkers) voorgeschreven, die dagelijks moeten worden gebruikt. Door deze medicijnen loopt de **hartfrequentie** niet te hoog op (tijdens inspanning en emotie) en worden ernstige hartritme-stoornissen voorkomen.

Soms worden door de cardioloog ook bepaalde **leefregels** geadviseerd.



# Erfelijkheidsonderzoek & adviezen

CPVT is een **erfelijke** ziekte. Om een erfelijke oorzaak vast te stellen, kan **DNA-onderzoek** worden gedaan. Bij ongeveer 60% van de mensen met CPVT wordt bij DNA-onderzoek de erfelijke oorzaak (mutatie) in het DNA gevonden.

## Er wordt wel een mutatie gevonden die CPVT veroorzaakt

Wanneer de erfelijke oorzaak in het **DNA** wordt gevonden, kunnen naaste **familieleden** (kinderen, broers en/of zussen en ouders) voorspellend genetisch onderzoek laten doen. Zij hebben **50% kans** om drager te zijn van de mutatie. Dit geldt voor zonen en dochters.

Bij kinderen is voorspellend genetisch onderzoek mogelijk vanaf de geboorte (voorspellend genetisch onderzoek op kinderleeftijd).

Familieleden die ook drager zijn van de mutatie (verandering in het DNA) die CPVT veroorzaakt, wordt geadviseerd zich **regelmatig cardiologisch** te laten onderzoeken.

Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans om CPVT te ontwikkelen. Zij hoeven zich dus niet door een cardioloog te laten controleren. Ook kan diegene de mutatie dan niet aan zijn of haar kinderen hebben doorgegeven.

**Indien familieleden geen voorspellend genetisch onderzoek wensen, wordt aan hen geadviseerd zich cardiologisch te laten onderzoeken.**

## Er wordt geen mutatie gevonden die CPVT veroorzaakt

Als geen erfelijke oorzaak voor CPVT in het DNA wordt gevonden, is de ziekte **nog steeds erfelijk**.

Dat betekent dat naaste familieleden een **verhoogd risico** hebben om de ziekte te ontwikkelen.

Naaste familieleden wordt daarom geadviseerd zich **cardiologisch** te laten onderzoeken (voorspellend cardiologisch onderzoek).

## Er wordt een mutatie met onbekende betekenis gevonden

Wanneer niet zeker is dat de gevonden mutatie CPVT kan veroorzaken, hebben naaste familieleden **nog steeds een verhoogd risico** om het CPVT te hebben of te ontwikkelen.

Afhankelijk van het type mutatie dat wordt gevonden, wordt een advies gegeven voor de familieleden. Dit kan bestaan uit **cardiologische controles** of uit een combinatie van cardiologisch- en voorspellend genetisch onderzoek.

## Wat wordt er geadviseerd voor minderjarige kinderen?

Kinderen van patiënten met CPVT of van mensen met een erfelijke aanleg voor CPVT hebben een **verhoogde kans** op klachten van CPVT.

Wij raden **voorspellend cardiologisch onderzoek** aan in ieder geval voor het 5e jaar, of eerder als een kind klachten heeft of er familieleden zijn waarbij de ziekte op nog jongere leeftijd tot uiting kwam. Het is ook mogelijk om direct na de **geboorte** in navelstrengbloed van de pasgeborene voorspellend genetisch onderzoek naar CPVT te verrichten.

