



## 兒茶酚胺多形性心室頻脈(CPVT)

心臟能夠正常跳動，是透過細胞膜上的離子通道，調控心肌細胞內外的鈉、鉀、鈣等離子的流動與濃度，產生週期性、規律的電氣活動和訊號傳遞，進而使得心肌能規律地收縮。根據統計，兒茶酚胺多形性心室頻脈(CPVT)的盛行率大約為1/10000，平均病人發病年齡為7-12歲，75%在20歲以前，他也可能是兒童和年輕人沒有心臟結構異常但卻發生猝死的重要原因。

兒茶酚胺是交感神經系統的神經傳導物質，包含正腎上腺素、腎上腺素和多巴胺。當交感神經活化，兒茶酚胺就會大量分泌，產生心跳加速、心臟收縮力增強、血壓上升等作用。兒茶酚胺多形性心室頻脈(CPVT)是一種對兒茶酚胺刺激敏感的基因性心臟疾病，由心臟細胞肌漿網的鈣離子通道變異引起。

CPVT患者經常在運動、情緒或感到壓力時誘發心律不整，因為腎上腺素的分泌，刺激心臟細胞肌漿網，使其釋放更多鈣離子，導致去極化延遲，因心臟電氣系統的紊亂使傳導異常，進而造成快速心室頻脈(可能為雙向或多形性)的發作，導致暈厥或突發性心因猝死(sudden cardiac death, SCD)。

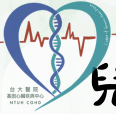


## 我可能會有什麼症狀

CPVT患者本身沒有結構性的心臟病，因此有些患者平日沒有症狀甚至連心電圖報告都是正常的。患者大多在情緒激動、劇烈活動，或感到壓力時(即交感神經系統活化時)，腎上腺素大量分泌便可能誘發心室頻脈(雙向或多形性)，心律不整發生時，會使心臟無法有效地把血液運送到全身，而大腦缺乏血液供給時，患者會發生突然、暫時地失去意識(失神)，也可能導致暈厥、抽搐。對於出現暈厥症狀的患者，有些人的心律不整會自行恢復，從昏迷自己清醒，這個症狀就是昏厥，通常在不到一分鐘內患者便會恢復意識，並且沒有意識混亂，有些患者會感到輕微的疲勞；有些患者則沒有任何不適，可隨即恢復正常的活動。但也有些情況下，患者會有持續的心室頻脈(VT)，甚至轉變成心室顫動(Vf)，這種節律通常需要通過電擊去顫來使心律回復正常，才能避免心臟停止或死亡。

CPVT具有高度致命性，大約30%的病人會至少經歷過一次心臟驟停；多達80%的病人則會經歷一次或多次暈厥。然而有些人，可能疾病的首次表現即為猝死，因此早期診斷、早期評估與治療是非常重要的。



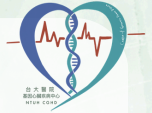


## 兒茶酚胺多形性心室頻脈基因遺傳

CPVT是一種基因性心臟疾病，可能遺傳給下一代。CPVT最常見的基因變異為RYR2、CASQ2變異，其中大約三分之二的CPVT病例都是由RYR2基因變異造成的，為體染色體顯性表現，帶有致病基因變異的父母，生下來的孩子不論男女，約有50%的機率會遺傳到此基因變異；而CASQ2基因變異約占5%，為體染色體隱性表現，其他的基因變異則都是相當罕見（TRDN、CALM1-3.....）。因此一旦發現家庭成員患有CPVT，依目前的醫學建議，家中其他成員應該接受篩檢，這樣才能在進一步症狀發生前，盡早發現基因受影響的成員，提早進行預防及治療。

CPVT的基因變異，除了可能是來自父母的遺傳外，也可能是自己體內的基因出現了新的變異，因此家族中其他的人，不見得會都帶有同樣的變異基因。另外，因為還有許多可能導致CPVT疾病的基因尚未被發現，所以即使第一個發病或受檢的指標病患的基因檢測結果未發現任何基因突變，仍然無法確定不是基因遺傳導致，亦即家人仍然有可能面臨罹患CPVT風險。





# 要怎麼確定我患有CPVT呢

兒茶酚胺多形性心室頻脈患者，在靜止狀態下的12導程心電圖，通常是沒有異狀，目前主要診斷方式是根據臨床病史、家族史、運動心電圖和基因檢測來判斷，對於無法進行運動的患者，以靜脈注射腎上腺素進行藥物刺激測試是一種替代方法。這些患者在運動期間或藥物刺激時，隨著心率增加，心室心律不整也隨之出現並增加，最初可能僅出現單形性的心室早期收縮，隨後可能出現多形性心室早期收縮或是更典型的：雙向或多型性心室頻脈。

→目前根據2013年美國心律學會(HRS)；歐洲心律學會(EHRA)；亞太心律學會(APHRS)專家共識，CPVT診斷分類如下：

## 確定/可能的 CPVT

- 1 年齡40歲以下，心臟結構正常、心電圖正常，發生不明原因的運動或腎上腺素誘發的雙向心室頻脈(VT)或多形性心室早期收縮(PVCs)。
- 2 帶有CPVT的變異基因。
- 3 家族成員中若有診斷CPVT，其他成員出現運動誘發的心室早期收縮(PVCs)或雙向/多形性心室頻脈(VT)。

## 疑似的CPVT

- 1 超過40歲，心臟結構和冠狀動脈正常、心電圖正常，發生不明原因的運動或腎上腺素誘發的雙向心室頻脈(VT)或多形性心室早期收縮(PVCs)或心室頻脈(VT)。





## 我該接受治療嗎？

所有的患者，不論目前有無症狀，都應該接受治療。因為CPVT的症狀可能隨時會發生，而有些無症狀的病患，第一次發生的症狀就是突然地猝死。

### ① $\beta$ 受體阻斷劑(乙型阻斷劑)

一般而言，無論何種基因亞型，最常用的首選藥物就是 $\beta$ 受體阻斷劑，有時也需要搭配其他藥物使用ex: Verapamil等，以降低異常心律不整的發生機率。

### ② 藥物-Flecainide

抗心律不整藥物，是一種鈉離子通道阻斷劑。目前有越來越多證據顯示除了乙型阻斷劑外，此藥物對兒茶酚胺多形性心室頻脈有很好的治療效果，已被視為可用做CPVT的第一線用藥。

### ③ 植入心內去顫器(ICD)

若患者曾經歷過心臟驟停(sudden cardiac arrest, SCA)的事件，強烈建議要植入心內去顫器(ICD)，以預防猝死的發生。

### ④ 左心交感神經阻斷術

經歷頻繁的ICD電擊者，可能需要以手術進行左心交感神經去除術，減少心律不整發生。

**!!**建議可與您的大人心臟科/兒童心臟科醫師討論，患者最佳的治療方式。

