



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Kardiyoloji BD
Olgu Sunumu

29 Haziran 2017 Cuma

Dr. Ayşe Burcum Büyükuysal



ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD SABAH TOPLANTI SUNUMU

PEDİATRİK KARDİOLOJİ BD
29.06.2017

DR.AYŞE BURCUM BÜYÜKUYSAL

OLGU

E.E

- 11 Yaş
- Kız hasta

YAKINMA

- Bayılma
- Çarpıntı
- Baş dönmesi
- Gözlerde kararma

ÖYKÜ

- B.T: 26.01.2017
- Yaklaşık 10 gün önce bayılma
- Okulda sınıfın içinde yürürken bayılmış.
- Öncesinde baş dönmesi, çarpıntı, gözlerde kararması olmuş.
- Bu bayılma öyküsünden yaklaşık 1 hafta önce gözlerde kararma ve baş dönmesi nedeniyle merdivenlerden düşme öyküsü mevcut.

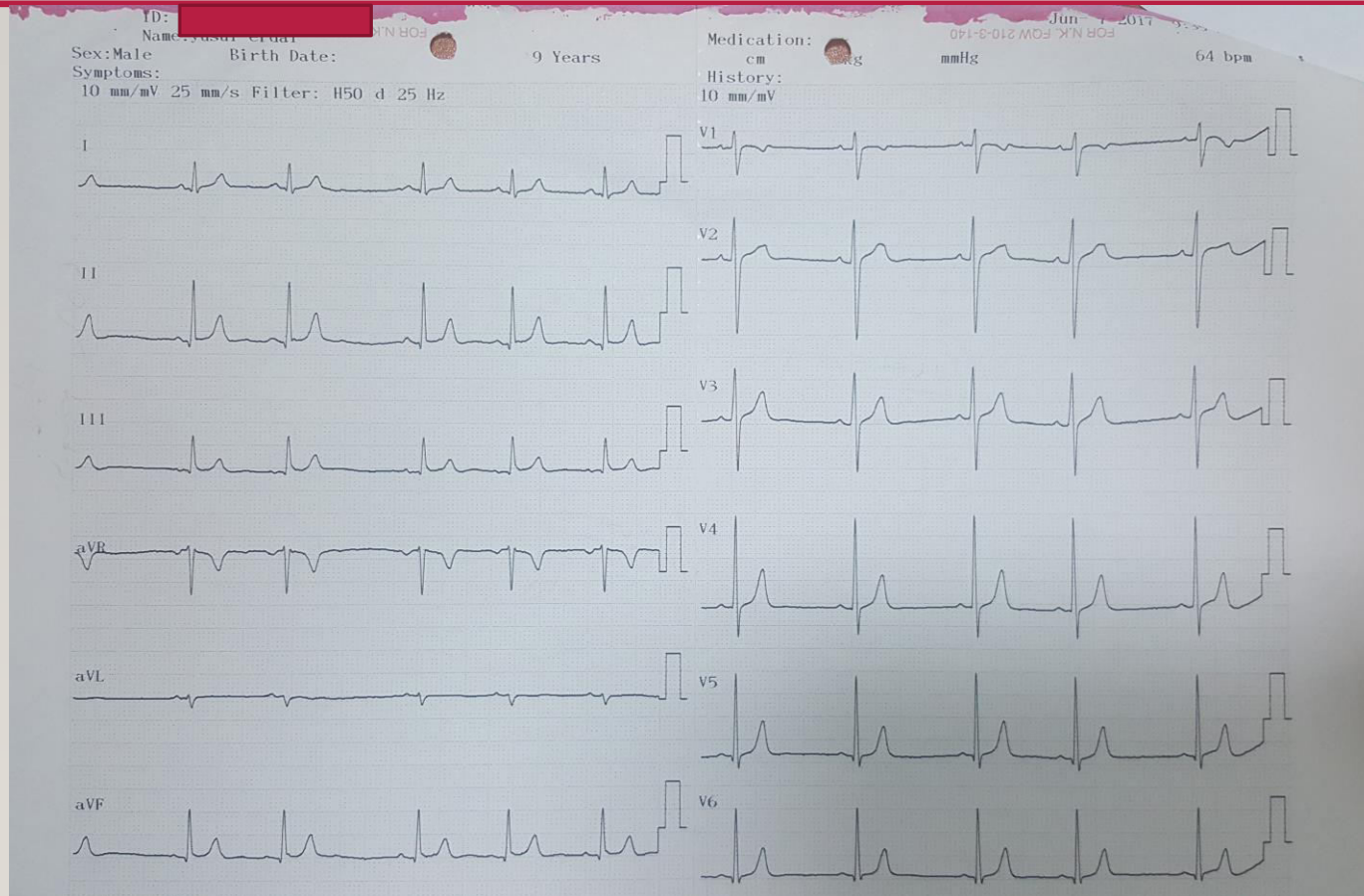
ÖZGEÇMİŞ-SOYGEÇMİŞ

- Doğum öncesi, doğum ve doğum sonrası öyküsünde özellik yok.
- 4 kardeşi var.
- 2014 yılında 16 yaşındaki kız kardeşi evde ölü bulunmuş.
 - (Epilepsi nedeniyle takip ediliyormuş?)
- Ailede başka 40 yaş öncesi ani ölüm öyküsü yok. KKH yok.
- Ailede pace maker ya da ICD olan yok
- Anne baba sağlıklı, **uzaktan akraba 3. derece kuzen**

FİZİK BAKI

- Vücut sıcaklığı: 37C°
- Solunum sayısı: 20 /dk
- Nabız:72/dk
- Kan basıncı :102/65 mmHg
- Ağırlık: 53 kg (50 p)
- Boy:157.5 cm (50 p)
- Kalp sesleri: S1 – S2 doğal, femoral arter nabızları +/+ , üfürüm yok, trill yok.
- Diğer sistem muayeneleri doğal.

EKG



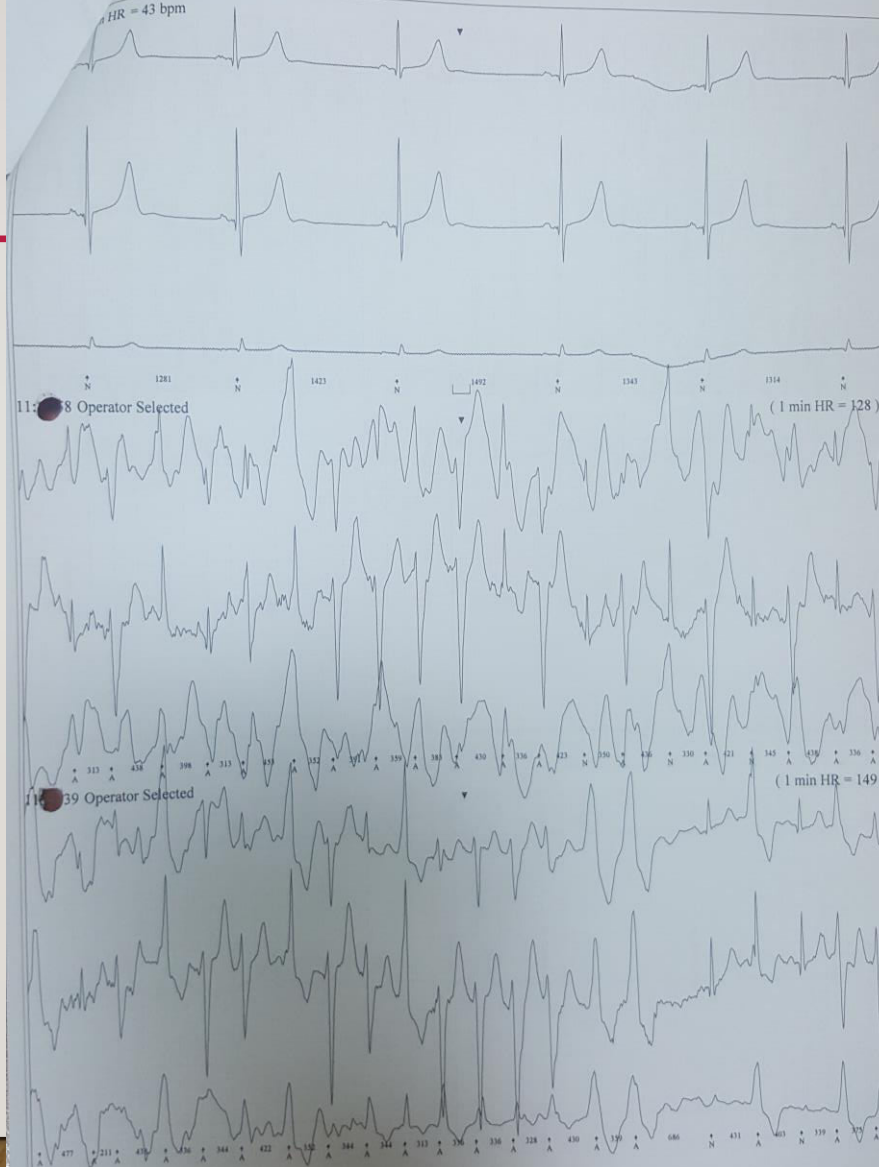
EKO

-
- NORMAL

Pathfinder
Ambulatory ECG Report

Patient Name: [REDACTED]
Patient No: 9764
HR = 43 bpm

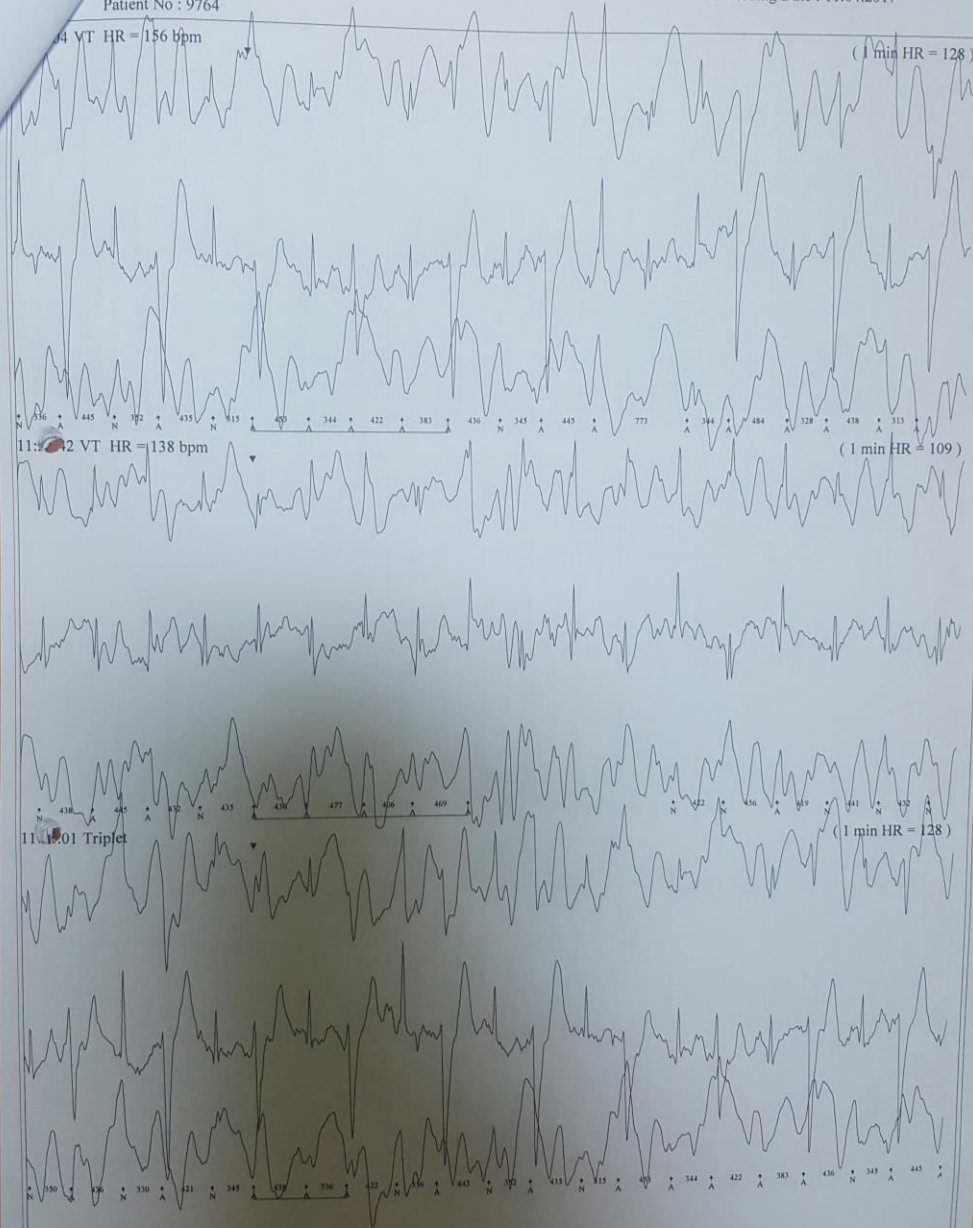
Recording Date: 11.04.2017



Pathfinder
Ambulatory ECG Report

Patient Name: [REDACTED]
Patient No: 9764

Recording Date: 11.04.2017



-
- Olgumuza Holter EKG takıldı.
 - 24 saatlik holter incelemesinde gece uyku saatlerinde kalp hızının en düşük 37/dk olduğu en uzun 18 atımlık 258 adet sinüs bradikardisi, nadir VEA ve bigemini VEA izlenmekle birlikte kalp hızı arttıkça polimorfik, bidirectional karakterde VT izlendi.

-
- ÖN TANIMIZ?
 - NE İSTEYELİM?

KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
ARAŞTIRMA VE UYGULAMA
KOCAELİ

Sorumlu Doktor

ID:

Soyadı:

Adı:

Doğum Tarihi:

Cinsiyet:

Ağırlık (kg)

K

55.0

Boy (cm)

155

Hazirlik Standing

HR: 84 (40% of 209)

BP: 110/60

Hekim Notları:

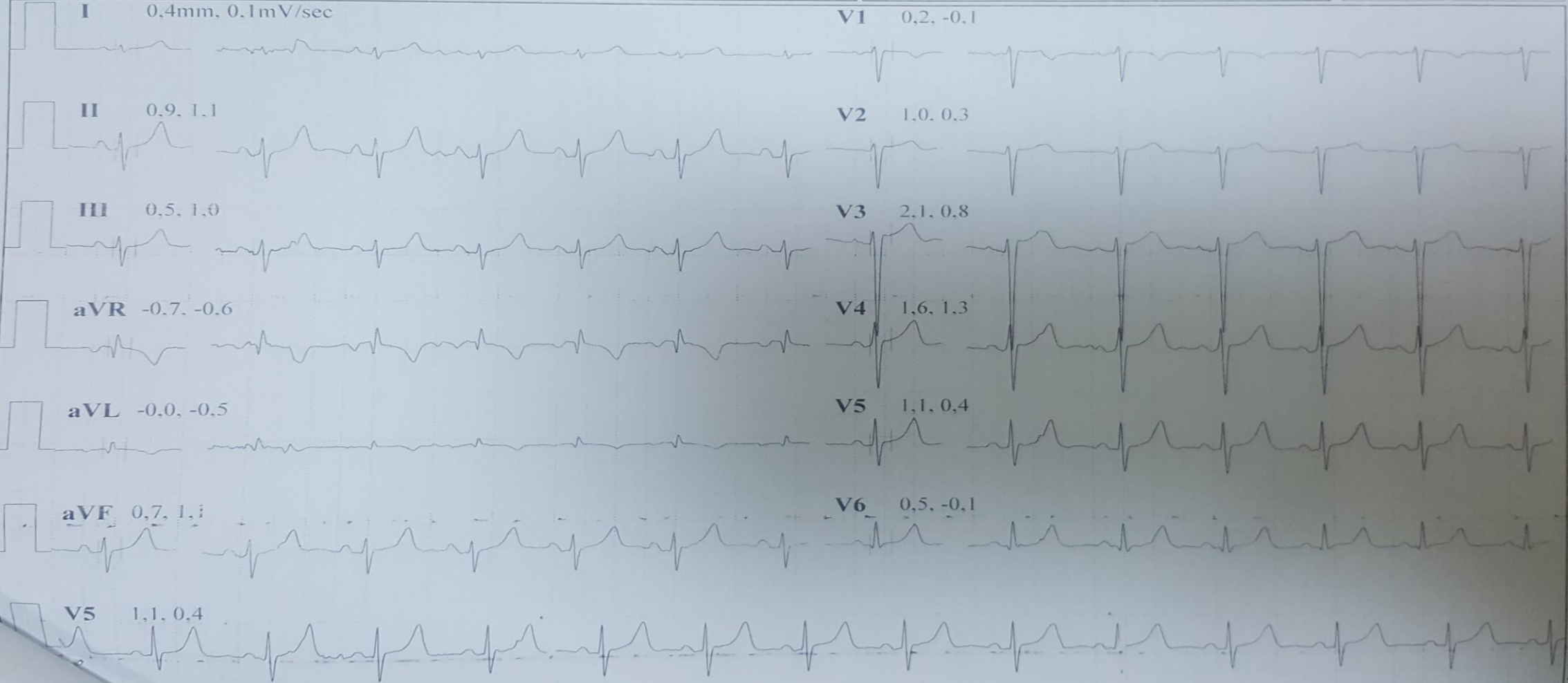
Protokol:

'Bruce'

Çalışma Yüke: 0.0 kph, 0.0%

VO2 (ml/kg/min): 3.5

METS: 1.0



KOCAELİ ÜNİVERSİTESİ
ARAŞTIRMA VE UYGULAMA
KOC AELİ

Sorumlu Doktor:

ID:

Soyadı:

Adı:

Doğum Tarihi:

Cinsiyet:

Ağırlık (kg)

Boy (cm)

11

155

Aşama Sonu 3

HR: 159 (76% of 209)

BP: 115/70

Geçen süre

09:00

Hekim Notları:

Protokol:

Bruce

Çalışma Yoku: 5.5 kph, 14.0 %

VO2 (ml/kg/min): 35.6

METS: 10.2

I 0.5mm, 0.7mV/sec

II 2.0, 4.4

III 1.5, 3.6

aVR -1.3, -2.6

aVL -0.5, -1.5

aVF 1.8, 4.0

V5 1.6, 3.8

V1 -0.2, -2.3

V2 0.7, -0.2

V3 1.4, 2.7

V4 2.3, 7.9

V5 1.6, 3.8

V6 0.3, 1.7

Sorumlu Doktor:

ID:

Soyadı:

Adı:

Doğum Tarihi:

Cinsiyet:

Ağırlık (kg) 55,0

Boy (cm) 155

Kullanıcı Olayı Aşama 4

HR: 151 (72% of 209)

Hekim Notları:

Geçen süre

10:42

Protokol:

'Bruce'

Çalışma Yüğü: 6.8 kph, 16.0 %

VO2 (ml/kg/min): 47.2

METS: 13,5

I 2,3mm, 3,4mV/sec

V1 5,0, 7,8

II ---, ---

V2 ---, ---

III ---, ---

V3 ---, ---

aVR 6,8, -0,7

V4 -5,8, 4,6

aVL ---, ---

V5 ---, ---

aVF ---, ---

V6 ---, ---

V5 ---, ---

m/mV Filtreler: 50Hz -on; BL -on; 0.05-20 Hz

31.05.2017 14:18:39 (Sayfa 6)

Stress Ecg Report, Norav Medical rev. 5.4

Modality [Ecg Device (1200HR s/n 0)]

-
- Yapılan efor testinde kalp hızı arttıkça polimorfik ,bidirectional karakterde VT izlendi.
 - Dinlenme aşamasında VT'nin kaybolduğu izlendi.

-
- Hastamızda ailede ani ölüm ve bayılma (senkop) yakınması olması üzerine ICD takılması planlandı.
 - 4 mg/kg/gün propranolol başlandı.
 - KVPT için genetik analiz planlandı.

KATEKOLAMİNERJİK POLİMORFİK VENTRİKÜLER TAŞİKARDİ (KVPT)



TANIM

- Egzersiz/stres gibi sempatik aktivitenin arttığı durumlarda oluşan
- İki yönlü VT veya polimorfik VT veya VF ye bağlı gelişen
- Senkop, nöbet ve/veya ani ölüm

EPİDEMİYOLOJİ

- Toplumda görülme sıklığı 1/10000
- Ortalama 10 yaşında ilk belirtiler başlar (Sıklıkla ilk belirti efor/ stresle olan senkop).
- Hastaların %30 unda ani kardiyak ölüm ilk prezentasyondur.
- Tedavi edilmeyen hastalarda 30 yaşına kadar ölüm oranı %30 a ulaşır.

GENETİK MUTASYON

- 2 tür önemli mutasyon bildirilmiştir.
 - Cardiac ryanodine-calcium release channel (RyR2) gen mutasyonu
 - Daha sık görülür.
 - %50-60
 - Otozomal dominant
 - Cardiac calsequestrin gen mutasyonu (CASQ2)
 - Daha nadir
 - %1-2
 - Otozomal resesif
- Triadin (TRDN), Calmodulin(CALM1), KCNJ2 VE ANK2 diğer gen mutasyonlarıdır.

TANI

- Egzersiz/stres ile senkop, nöbet veya ani ölüm öyküsü çocuklarda akla gelmeli
 - Bazal EKG ve Q-T süreleri genellikle normal
 - Bazen EKG de ,
 - Sinüs bradikardisi
 - Belirgin U dalgası
 - Kısa PR intervali
- Tanı sıklıkla efor testi ile konulur.
 - Efor testi sırasında görülmeye başlanan bidirectional (iki yönlü) VT veya polimorfik VT tanı açısından tipik bulgudur.

-
- Ventriküler aritmiler genelde kalp hızı 110-130/dk arasında iken görülmeye başlar.
 - Egzersiz durdurulduğunda ise bu aritmilerin de kademeli olarak azalarak kaybolması beklenir.
 - Genellikle dinlenme sırasındaki EKG'ler normaldir.

Executive summary: HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes

Silvia G. Priori, (HRS Chairperson)¹, Arthur A. Wilde, (EHRA Chairperson)², Minoru Horie, (APHRS Chairperson)³, Yongkeun Cho, (APHRS Chairperson)⁴, Elijah R. Behr⁵, Charles Berul⁶, Nico Blom^{7*}, Josep Brugada⁸, Chern-En Chiang⁹, Heikki Huikuri¹⁰, Prince Kannankeril^{11‡}, Andrew Krahn¹², Antoine Leenhardt¹³, Arthur Moss¹⁴, Peter J. Schwartz¹⁵, Wataru Shimizu¹⁶, Gordon Tomaselli^{17†}, Cynthia Tracy¹⁸

CVPT TANISINDA UZMAN KONSENSUS ÖNERİLERİ

- Yapısal olarak normal kalp ve normal EKG varlığında açıklanamayan egzersiz /katekolamin ile uyarılmış bidirectional VT, polimorfik bigemine ventriküler atımlar veya VT varlığında <40 yaş bireylerde CPVT tanısı konulur.
- Patojenik mutasyon olan bireylerde CVPT tanısı konulur.
- Ailede CVPT olanlarda normal kalp varlığında egzersiz ile tetiklenen PVCs veya bidirectional /polimorfik VT varlığında CPVT tanısı konulur.
- Yapısal olarak normal kalp ve EKG varlığında açıklanamayan egzersiz / katekolamin ile uyarılmış bidirectional VT ,polimorfik bigemine ventriküler atımlar

AYIRICI TANI

- **ANDERSEN-TAWİL SENDROMU**
 - Benzer fenotip
 - Belirgin yüz yapısı, periyodik paralizi gibi ekstra kardiyak özellikler
 - Ani kardiyal ölüm riski düşük, aritmiler adrenerjik aktivasyonla ilişkilideğil
- **TİP 1 UZUN QT SENDROMU**
 - Egzersizle ilişkili aritmi veya senkop olur
 - Efor testi ile aritmi uyarılmaz.
- **RyR2 GEN MUTASYONU**
 - Sağ ventrikül anormallikleri eşlik eder.
 - Ayırıcı tanı için EKO/MR yapılmalı

TEDAVİ

- Tanı alan tüm belirtili hastalar tedavi edilmelidir.
- Genotip ve/veya fenotip tanı konulan hastalarda tedavi edilmeli (belirtisiz olsa bile)
 - İstisna: Tarama esnasında tespit edilen 60 yaş üstü asemptomatik (belirtisiz) hastalar

KORUYUCU TEDAVI

- Hastalığın oluşumunu engellemek için yaşam tarzı değişiklikleri gerekir.
 - Yarışmalı spor yasak (Yüzme dahil)
 - Ağır spor yapılmamalı
 - Çevresel stresden uzak durmalı
- Sempatomimetik ilaçlar kontrendike

B-BLOKER

- Tedavide önemli yere sahip
- Uzun etkili nadolol(1-2 mg/kg/gün)
 - Ülkemizde propranolol (2-4 mg/kg/gün)
- Hastanın tolere edebileceği en yüksek doz verilir.
- Doz titrasyonu efor testiyle(holter) yapılır.

B-BLOKER KILAVUZ ÖNERİLERİ

- SINIF 1: KLİNİK OLARAK TANI KONULAN SEMPTOMATİK TÜM HASTALARA
- SINIF 2 A: KLİNİK OLAY OLMAYAN ANCAK ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE GENETİK ANALİZLE TANISI KONULAN HASTALARA
- SINIF 2 B: KLİNİK OLAY OLMAYAN ANCAK ERİŞKİNLEKTE GENETİK ANALİZLE TANISI KONULAN HASTALARA

B BLOKER TEDAVİSİ

Therapeutic approach for patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: state of the art and future developments.

van der Werf C¹, Zwinderman AH, Wilde AA.

-
- B-Blokerlerin etkinliğini değerlendiren 11 çalışmanın meta analizi
 - Toplam 403 hasta ,
 - K/E oranı benzer
 - Tanı sırasında %66 hasta semptomatik (belirtili)
 - Hastaların %63ünde RyR2 mutasyonu
 - %8 inde CASQ2 mutasyonu
 - Yaklaşık 20 ay -8 yıl arası takip edilmiş.

B-BLOKER

- Aritmik olay sıklığı %0-55
- 4 ve 8 yıllık takiplerde ortalama olay sıklığı %19 ve %37
- 4 ve 8 yıllık takiplerde ortalama ölüm sıklığı sırasıyla %3 ve % 6
- Kısaca B bloker ile tam korunma sağlanmaz.

ALTERNATIF TEDAVI

- Flekainid
- Ca kanal blokerleri
- Sol kardiyak simpatik denervasyon
- ICD tedavisi
- Ablasyon tedavisi

FLEKAINİD

- Flekainid: 100-300 mg/gün dozunda RYR2 kanalını bloke edici ve NA kanal blokajı yapar
- B blokere rağmen semptomatik olan ve /veya egzersiz boyunca kompleks aritmileri devam eden hastalara tedaviye ek ilaç olarak verilmeli

Flecainide Therapy Reduces Exercise-Induced Ventricular Arrhythmias in Patients With Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia

Christian van der Werf MD^{*}, Prince J. Kannankeril MD, MSCI[‡], Frederic Sacher MD^{||}, Andrew D. Krahn MD[¶], Sami Viskin MD[#], Antoine Leenhardt MD[~], Wataru Shimizu MD, PhD^{††}, Naokata

[Show more](#)

<https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.01.026>

Under an Elsevier user license

[Get rights and content](#)

[open archive](#)

- Beta blokere rağmen ventriküler aritmileri olan ve /veya ısrarlı semptomları olan 33 hastalık çok merkezli bir çalışmada tedaviye flekainid eklenmiş.
- Yaklaşık 20 ay hastalar takip edilmiş.
- Hastaların %76 sında egzersizin tetiklediği ventriküler aritmiler baskılanmış.
- Aritmiyi azaltan doz 150mg/gün

KALSİYUM KANAL BLOKERLERİ

- L tipi Ca kanallarını bloke ederek RyR2 kanallarından Ca geçişini engelleyerek etki eder.
- B bloker tedavisine rağmen semptomatik olan ve /veya egzersiz boyunca kompleks aritmileri devam eden hastalara tedaviye ilave olarak verilmeli
- Yapılan çalışma sayısı az, sonuçlar çelişkili, uzun dönem çalışmaların sonuçları olumlu değil

ICD TEDAVİSİ

- Ani kardiyak ölüm öyküsü (tartışmasız tüm hastalara uygulanmalı)
- B bloker tedavisine rağmen senkop ve/veya VT olan hastalara
 - ICD şokları katekolamin salınımına neden olarak VT fırtınası ölümüne neden olabilir.
 - Genç hastalar birden fazla pil değişimine neden duyarlar.

SEMPATİK DENERVASYON

- Farmakolojik olarak çoklu ilaç tedavisine rağmen semptomatik olan ve /veya egzersiz boyunca kompleks aritmileri devam eden hastalara,
- ICD takılmış ancak sık şok alan hastalara uygulanmalı
- Çok büyük yapılmış çalışmalar mevcut değil
 - Olumlu sonuçları
 - Semptomlarda azalma,aritmilerde azalma,ICD şok sayısında belirgin azalma
 - Olumsuz sonuçlar
 - Geçici yada kalıcı horner sendromu
 - Pnömotoraks

Class 1	❖ CPVT tanısı olan tüm hastalara yaşam tarzı değişikliği önerilir ✧ Yarışmalı sporlardan kaçınma/kısıtlama ✧ Ağır egzersizden kaçınma/kısıtlama ✧ Stresli ortamlardan kaçınma ❖ CPVT tanısı olan tüm semptomatik hastalara beta blokerler önerilir ❖ CPVT tanısı olan ve kardiyak arrest, tekrarlayan senkop, optimal medikal tedaviye refrakter polimorfik/bidirectional VT' si olanlar ve/veya LSCD olanlara ICD implantasyonu önerilir
Class 2a	❖ CPVT tanısı olan ve b-blokör tedavisi altında tekrarlayan senkop veya polimorfik/bidirectional VT'si olanlara b-blokör tedavisine flekainide eklenmesi yararlı olabilir ❖ CPVT'ye ilişkin aşikar klinik manifestasyonu olmayan patojenik CPVT gen mutasyonu taşıyanlarda beta blokerler yararlı olabilir(gizli mutasyon pozitif hastalar)
❖ Class 2b	❖ CPVT tanısı alan ve b-blokör tedavisi altında veya b-blokörlere intolerans /kontrendikasyon varlığında tekrarlayan senkop, polimorfik/bidirectional VT/birkaç uygun ICD şoklaması varsa LSCD düşünülebilir
Class 3	❖ CPVT tanısı olan asemptomatik hastalarda ICD tedavisi tek başına düşünülmemelidir ❖ CPVT tanısı olan hastalarda Programlı Elektirksel Stimülasyon endike değildir

AİLE TARAMASI

- Aile üyelerinden tanı konulmamış hastaları ve asemptomatik taşıyıcıları saptamak için tüm ebeveyn ve kardeşlerin klinik (efor testi,holter) ve genetik testlerle değerlendirilmesi zorunludur.
- Genetik açıdan pozitif belirlenen asemptomatik aile üyelerinin (kardiak olay açısından risk altında olduğundan dolayı) efor testi negatif olsa bile b- bloker tedavisi alması önerilmektedir.

TEŞEKKÜRLER....

