



بیمارستان قلب شهید رجایی

## نظام ثبت بیماران (CPVT) (Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia) در مرکز قلب شهید

رجایی

### شناسنامه طرح

401074	کد رهگیری طرح
	تاریخ تصویب پیش پروپوزال
نظام ثبت بیماران (CPVT) (Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia) در مرکز قلب شهید رجایی	عنوان طرح
Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia (CPVT) Patients Registry System in Rajaie Hospital	عنوان لاتین طرح
02123922179	تلفن
rafikhorgami@gmail.com	پست الکترونیکی
کوهورت آینده نگر - Prospective Cohort	نوع مطالعه
1401/08/07	تاریخ شروع
1405/08/10	تاریخ خاتمه
بله	آیا طرح چند مرکزی است؟
خارج کشور	مرکز/ مراکز دیگر
British Columbia	نام سازمان تصویب کننده اولیه پروپوزال
British Columbia	محل اجرای طرح
بیمارستان قلب شهید رجایی	محل اجرای طرح
بیمارستان قلب شهید رجایی	سازمان مجری
British Columbia	سازمان مجری
Rajaie Cardiovascular Medical and Research Center, Iran University of Medical Sciences	دانشکده/محل خدمت
قلب و عروق - اطفال	رشته تخصصی
	توضیحات
کاربردی	نوع طرح ها

## مجری همکاران

نام و نام خانوادگی	سمت در طرح	نوع همکاری	توضیحات
محمد رفیع خورگامی	مجری اصلی / نویسنده مقاله	جمع آوری نمونه ها	
مجید ملکی	همکار طرح	نظارت بر اجرای طرح	
نجات مهدیه	همکار طرح	بررسی آزمایشگاهی	
هومن بخشنده آبکنار	همکار طرح	مشاوره و آنالیز آماری	

## دانشده/مرکز مربوطه

رده	نوع ارتباط با مرکز
بیمارستان شهید رجایی	وارد کننده

## اطلاعات تفصیلی

آیتم ها	متن
بیان مسئله	<p>هر ساله در ایران صدها کودک جوان به ظاهر سالم به طور ناگهانی به دلیل بیماری پنهان قلبی جان خود را از دست می دهند. برخلاف «حمله های قلبی» در افراد مسن، این افراد به بیماری قلبی کشنده بالقوه مبتلا هستند که باعث ایجاد ریتم های غیرعادی سریع و نامنظم قلب شود که «آریتمی» نامیده می شود. آریتمی منجر به سبکی سر، سرگیجه و غش می شود و معمولاً زمانی رخ می دهد که فرد در حال انجام فعالیت های روزمره است. آریتمی در افراد جوان نشانه احتمالی بیماری قلبی به نام تاکی کاردی بطنی پلی مورفیک کاتکول آمینوزیک (CPVT) است. CPVT یک بیماری ارثی است که در خانواده ها ظاهر می شود و می تواند چندین نسل را تحت تاثیر قرار دهد. تشخیص CPVT دشوار است، اما 10 تا 15 درصد از مرگ های غیرقابل توضیح ناگهانی در کودکان، به ویژه مواردی که در حین ورزش و/یا زمان های هیجان شدید اتفاق می افتد را شامل می شود.</p> <p>CPVT ناشی از اشتباهات در نقشه های ژنتیکی برای ساخت پروتئین هایی است که به قلب کمک می کند ضربان منظم خود را حفظ کند. این پروتئین ها میزان کلسیمی که به کنترل انقباض قلب کمک می کند، در داخل و خارج سلول های ماهیچه قلب حرکت می کند، کنترل می کنند. همه افراد مبتلا به این خطاهای ژنتیکی آریتمی ندارند یا در اثر CPVT نمی میرند. در حال حاضر، ما به اندازه کافی اطلاعات در مورد تفاوت بین افراد مبتلا به CPVT یا اینکه چه چیزی باعث می شود که رویدادهای تهدید کننده زندگی رخ دهند، نداریم. با مطالعه تفاوت ها در تاریخچه خانوادگی، ژنتیک و تظاهرات بالینی، درک این موضوع را بهبود می بخشیم که چرا CPVT یک بیماری کشنده در برخی افراد است، در حالی که برخی دیگر بدون علامت هستند. ما قادر خواهیم بود به چندین سوال مهم دیگر پاسخ دهیم و روابط ژنوتیپ و فنوتیپ را مطالعه کنیم. ما همچنین قادر خواهیم بود نشانگرهای بالقوه CPVT شدید را با تجزیه و تحلیل گروه پیشنهادی بیماران اطفال ارزیابی کنیم. در حال حاضر مطالعه ای در این مورد احساس می شود، زیرا داده ها به صورت آینده نگر یا در مقیاس بزرگ جمع آوری نشده اند.</p>
ضرورت اجرا	<p>CPVT چیست؟ در سراسر آمریکای شمالی، سالانه هزاران جوان بر اثر مرگ غیرمنتظره ناگهانی (SUD) جان خود را از دست می دهند. وقتی علت این رویداد غم انگیز شناسایی نشود، علیرغم ارزیابی کامل پس از مرگ، علت SUD به آریتمی قلبی نسبت داده می شود که اغلب به ناهنجاری های ارثی در کانال های یونی قلب مربوط می شود. کشنده ترین کانال، تاکی کاردی بطنی پلی مورفیک کاتکول آمینوزیک (CPVT) نام دارد. CPVT یک علت مهم سندرم مرگ ناگهانی نوزاد و مرگ غیرمنتظره در جوانان است که 10-15 درصد موارد را تشکیل می دهد، اما تشخیص آن دشوار است، زیرا آزمایشات معمول طبیعی هستند و ویژگی های بالینی تنها با چالش آدرنوزیک تشخیص داده می شوند. دانش کنونی در مورد CPVT از مجموعه محدودی از گزارش ها ناشی می شود که تنها شدیدترین موارد را نشان می دهند.</p> <p>شکاف های مهمی در دانش ما از CPVT وجود دارد زیرا در حال حاضر اطلاعات کاملی در مورد زیر وجود ندارد: 1) بیماران جوان مبتلا به 2) (CPVT) چالش های تشخیصی. 3) سودمندی تعیین پیش آگهی ورزش یا تست استرس فارماکولوژیک؛ 4) سیر طبیعی ناقلان بدون علامت. 5) اثربخشی رژیم های درمانی. 6) پیش بینی های بالینی و ژنتیکی. 7) عوامل تعیین کننده درگیری دهلیزی از جمله برادی کاردی سینوسی و آریتمی دهلیزی. بهترین راه برای مطالعه این شرایط غیر معمول، جمعیت تجربیات بسیاری از سایت های دارای تخصص در تشخیص و مدیریت CPVT است. این ثبت در مقیاس بزرگ به ما امکان می دهد داده های اولیه را جمع آوری کنیم، سوالات تحقیقاتی بیشتری را فرموله کنیم و به طور بالقوه در مورد درمان بیماران نتیجه گیری کنیم.</p>
بررسی متون	<p>CPVT اغلب به عنوان "قاتل الکتریکی کامل" نامیده می شود. معمولاً باعث سنکوپ یا ایست قلبی ناشی از ورزش یا احساسات در افراد جوان و به ظاهر سالم می شود. درجه استرس عاطفی می تواند بسیار جزئی باشد، مانند بحث یا یک ترس به طور مشابه، میزان فعالیت بدنی مورد نیاز برای ایجاد آریتمی نسبتاً حداقل است. CPVT با یک آریتمی پانگنومونیک، تاکی کاردی بطنی دو طرفه همراه است، که با افزایش فیزیکی یا فیزیکی بسیار قابل تکرار است.</p> <p>استرس عاطفی تحریک با یک چالش دارویی نیز برای آشکار کردن آریتمی استفاده می شود. اغلب پس از ارائه، تاخیر قابل توجهی در تشخیص وجود دارد، زیرا معاینات معمول طبیعی هستند و علائم با شرایط رایج تر و خوش خیم اشتباه گرفته می شوند.</p> <p>CPVT در 50 درصد موارد توسط انواع بیماری زا در ژن کد کننده گیرنده ریانودین قلبی (RyR2) ایجاد می شود. علل ژنتیکی دیگر در تعداد کمی از بیماران شناسایی شده است. رویکرد همبستگی ژنوتیپ ساده RYR2 با فنوتیپ بیمار برای ارائه طبقه بندی دقیق خطر و پیش آگهی درمان ها و نتایج موفقیت آمیز نبوده است. بنابراین، همه بیماران به طور مشابه درمان می شوند. حتی زمانی که پزشکان و والدین از خطر کودک آگاه باشند، راهبردهای مدیریتی موجود اثربخشی ضعیفی دارند (تا نرخ شکست 30٪). بنا بالا کرها اصلی ترین روش درمانی فعلی هستند. برای مثال، ما دریافتیم که 88 درصد از بیماران CPVT آنها را دریافت کرده بودند. شواهد محدودی وجود دارد که نشان می دهد برخی از بتابلوکرها ممکن است مؤثرتر از سایرین باشند، اما داده های بالینی کافی برای تأیید این موضوع وجود ندارد.</p> <p>توانایی ما برای تعیین خطر SUD و بنابراین ابداع استراتژی های مدیریتی مناسب برای این گروه متنوع از بیماران به دلیل فقدان داده های بالینی در مورد جمعیت گسترده تر مبتلا به CPVT، و همچنین درک ناقص از اصلاح کننده های بیماری، چه ژنتیکی و چه ژنتیکی، محدود شده است. بیوفیزیکی سن جوان، جنس مذکر و اکتوی ناشی از ورزش با افزایش نرخ رویداد مرتبط است، اما در یک گروه بزرگ تأیید نشده است.</p>

متن	آیتم ها
<p style="text-align: right;"><b>References</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Krahn AD, Healey JS, Chauhan V, Birnie DH, Simpson CS, Champagne J, Gardner M, Sanatani S, Exner DV, Klein GJ, Yee R, Skanes AC, Gula LJ, Gollob MH. Systematic assessment of patients with unexplained cardiac arrest : Cardiac arrest survivors with preserved ejection fraction registry (CASPER). <i>Circulation</i>. 2009;120:278-285.</li> <li>2. Krahn AD, Healey JS, Simpson CS, Chauhan VS, Birnie DH, Champagne J, Gardner M, Sanatani S, Chakrabarti S, Yee R, Skanes AC, Leong-Sit P, Ahmad K, Gollob MH, Klein GJ, Gula LJ, Sheldon RS. Sentinel symptoms in patients with unexplained cardiac arrest : From the cardiac arrest survivors with preserved ejection fraction registry (CASPER). <i>J Cardiovasc Electrophysiol</i>. 2012;23:60-66.</li> <li>3. Tester DJ, Spoon DB, Valdivia HH, Makielski JC, Ackerman MJ. Targeted mutational analysis of the RyR2-encoded cardiac ryanodine receptor in sudden unexplained death : A molecular autopsy of 49 medical examiner / coroner's cases. <i>Mayo Clin Proc</i>. 2004;79:1380-1384.</li> <li>4. Ackerman MJ. 'Perfect electrical assassin' responsible for many unexplained sudden deaths. <i>Science Daily</i>. 2004.</li> <li>5. Bennett MT, Sanatani S, Chakrabarti S, Deyell MW, Krahn AD. Assessment of genetic causes of cardiac arrest. <i>Can J Cardiol</i>. 2013;29:100-110.</li> <li>6. Leenhardt A, Denjoy I, Guicheney P. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>Circ Arrhythm Electrophysiol</i>. 2012;5:1044-1052.</li> <li>7. van der Werf C, Zwinderman AH, Wilde AA. Therapeutic approach for patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia : State of the art and future developments. <i>Europace</i>. 2012;14:175-183.</li> <li>8. Baher AA, Uy M, Xie F, Garfinkel A, Qu Z, Weiss JN. Bidirectional ventricular tachycardia : Ping pong in the His-Purkinje system. <i>Heart Rhythm</i>. 2011;8:599-605.</li> <li>9. Hayashi M, Denjoy I, Extramiana F, Maltret A, Buisson NR, Lupoglazoff JM, Klug D, Hayashi M, Takatsuki S, Villain E, Kamblock J, Messali A, Guicheney P, Lunardi J, Leenhardt A. Incidence and risk factors of arrhythmic events in catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>Circulation</i>. 2009;119:2426-2434.</li> <li>10. Leenhardt A, Lucet V, Denjoy I, Grau F, Ngoc DD, Coumel P. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia in children. A 7-year follow-up of 21 patients. <i>Circulation</i>. 1995;91:1512-1519.</li> <li>11. Priori SG, Napolitano C, Tiso N, Memmi M, Vignati G, Bloise R, Sorrentino V, Danieli GA. Mutations in the cardiac ryanodine receptor gene (RyR2) underlie catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>Circulation</i>. 2001;103:196-200.</li> <li>12. Baucé B, Rampazzo A, Basso C, Bagattin A, Daliento L, Tiso N, Turrini P, Thiene G, Danieli GA, Nava A. Screening of ryanodine receptor type 2 mutations in families with effort-induced polymorphic ventricular arrhythmias and sudden death : Early diagnosis of asymptomatic carriers. <i>J Am Coll Cardiol</i>. 2002;40:341-349.</li> <li>13. Roux-Buisson N, Cacheux M, Fourest-Lieuvain A, Fauconnier J, Brocard J, Denjoy I, Durand P, Guicheney P, Kyndt F, Leenhardt A, Le Marec H, Lucet V, Mabo P, Probst V, Monnier N, Ray PF, Santoni F, Tremeaux P, Lacampagne A, Faure J, Lunardi J, Marty I. Absence of triadin, a protein of the calcium release complex, is responsible for cardiac arrhythmia with sudden death in human. <i>Hum Mol Genet</i>. 2012;21:2759-2767.</li> <li>14. Swan H, Piippo K, Viitasalo M, Heikkilä P, Paavonen T, Kainulainen K, Kere J, Keto P, Kontula K, Toivonen L. Arrhythmic disorder mapped to chromosome 1q42-q43 causes malignant polymorphic ventricular tachycardia in structurally normal hearts. <i>J Am Coll Cardiol</i>. 1999;34:2035-2042.</li> <li>15. Kalscheur MM, Vaidyanathan R, Orland KM, Abozeid S, Fabry N, Maginot KR, January CT, Makielski JC, Eckhardt LL. KCNJ2 mutation causes an adrenergic-dependent rectification abnormality with calcium sensitivity and ventricular arrhythmia. <i>Heart Rhythm</i>. 2014;11:885-894.</li> <li>16. Lahat H, Pras E, Olender T, Avidan N, Ben-Asher E, Man O, Levy-Nissenbaum E, Khoury A, Lorber A, Goldman B, Lancet D, Eldar M. A missense mutation in a highly conserved region of CASQ2 is associated with autosomal recessive catecholamine-induced polymorphic ventricular tachycardia in Bedouin families from Israel. <i>Am J Hum Genet</i>. 2001;69:1378-1384.</li> <li>17. Swan H, Amarouch MY, Leinonen J, Marjamaa A, Kucera JP, Laitinen-Forsblom PJ, Lahtinen AM, Palotie A, Kontula K, Toivonen L, Abriel H, Widén E. A gain-of-function mutation of the SCN5A gene causes exercise-induced polymorphic ventricular arrhythmias. <i>Circ Cardiovasc Genet</i>. 2014.</li> <li>18. Zhou Q, Xiao J, Jiang D, Wang R, Vembaiyan K, Wang A, Smith CD, Xie C, Chen W, Zhang J, Tian X, Jones PP, Zhong X, Guo A, Chen H, Zhang L, Zhu W, Yang D, Li X, Chen J, Gillis AM, Duff HJ, Cheng H, Feldman AM, Song LS, Fill M, Back TG, Chen SR. Carvedilol and its new analogs suppress arrhythmogenic store overload-induced Ca<sup>2+</sup> release. <i>Nat Med</i>. 2011;17:1003-1009.</li> <li>19. Priori SG, Napolitano C, Memmi M, Colombi B, Drago F, Gasparini M, DeSimone L, Coltorti F, Bloise R, Keegan R, Cruz Filho FE, Vignati G, Benatar A, DeLogu A. Clinical and molecular characterization of patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>Circulation</i>. 2002;106:69-74.</li> <li>20. van der Werf C, Wilde AA. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia : From bench to bedside. <i>Heart</i>. 2013;2013:497-504.</li> <li>21. Ng D, Johnston JJ, Teer JK, Singh LN, Peller LC, Wynter JS, Lewis KL, Cooper DN, Stenson PD, Mullikin JC, Biesecker LG. Interpreting secondary cardiac disease variants in an exome cohort. <i>Circ Cardiovasc Genet</i>. 2013;6:337-346.</li> <li>22. van der Werf C, Kannankeril PJ, Sacher F, Krahn AD, Viskin S, Leenhardt A, Shimizu W, Sumitomo N, Fish FA, Bhuiyan ZA, Willems AR, van der Veen MJ, Watanabe H, Laborde J, Haissaguerre M, Knollmann BC, Wilde AA. Flecainide therapy reduces exercise-induced ventricular arrhythmias in patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. <i>J Am Coll Cardiol</i>. 2011;57:2244-2254.</li> <li>23. Harris PA, Taylor R, Thielke R, Payne J, Gonzalez N, Conde JG. Research electronic data capture (REDCap) - A metadata-driven methodology and workflow process for providing translational research informatics support. <i>J Biomed Inform</i>. 2009;42:377-381.</li> <li>24. Kimlicka L, Lau K, Tung CC, Van Petegem F. Disease mutations in the ryanodine receptor n-terminal region couple to a mobile intersubunit interface. <i>Nat Commun</i>. 2013;4:1-10.</li> <li>25. Jiang D, Wang R, Xiao B, Kong H, Hunt DJ, Choi P, Zhang L, Chen SRW. Enhanced store overload-induced Ca<sup>2+</sup> release and channel sensitivity to luminal Ca<sup>2+</sup> activation are common defects of RyR2 mutations linked to ventricular tachycardia and sudden death. <i>Circ Res</i>. 2005;97:1173-1181.</li> <li>26. Jiang D, Xiao B, Yang D, Wang R, Choi P, Zhang L, Cheng H, Chen SR. RyR2 mutations linked to ventricular tachycardia and sudden death reduce the threshold for store-overload-induced Ca<sup>2+</sup> release (SOICR). <i>Proc Natl Acad Sci U S A</i>. 2004;101:13062-13067.</li> <li>27. Jones PP, Jiang D, Bolstad J, Hunt DJ, Zhang L, Demareux N, Chen SR. Endoplasmic reticulum Ca<sup>2+</sup> measurements reveal that the cardiac ryanodine receptor mutations linked to cardiac arrhythmia and sudden death alter the threshold for store-overload-induced Ca<sup>2+</sup> release. <i>Biochem J</i>. 2008;412:171-178.</li> <li>28. Beckett SM, Laughton SJ, Dalla Pozza L, McCowage GB, Marshall G, Cohn RJ, Milne E, Ashton LJ. Buccal swabs and treated cards : Methodological considerations for molecular epidemiologic studies examining pediatric populations. <i>Am J Epidemiol</i>. 2008;167:1260-1267.</li> <li>29. Dlugos DJ, Scattergood TM, Ferraro TN, Berrettinni WH, Buono RJ. Recruitment rates and fear of phlebotomy in pediatric patients in a genetic study of epilepsy. <i>Epilepsy Behav</i>. 2005 May;6(3):444-6.</li> <li>30. Pulford DJ, Mosteller M, Briley JD, Johansson KW, Nelsen AJ. Saliva sampling in global clinical studies : the impact of low sampling volume on performance of DNA in downstream genotyping experiments. <i>BMC Med Genomics</i>. 2013 Jun 10;6(1):20.</li> <li>31. Rethmeyer JA, Tan X, Manzardo A, Schroeder SR, Butler MG. Comparison of biological specimens and DNA collection methods for PCR amplification and microarray analysis. <i>Clin Chem Lab Med</i>. 2013 May;51(5):e79-83.</li> <li>32. Bers DM. Macromolecular complexes regulating cardiac ryanodine receptor function. <i>J Mol Cell Cardiol</i>. 2004;37:417-429.</li> </ol>	منابع

## اطلاعات تفصیلی

آیتم ها	متن
اهداف: هدف اصلی، اهداف اختصاصی، هدف کاربردی	<p>هدف اصلی بهبود تشخیص و درمان بیماری CPVT هدف اختصاصی: ارزیابی بهبود طبقه بندی ریسک در CPVT با همبستگی نتایج سیر بالینی و ژنتیک اهداف ثانویه: 1. الگوی وراثت در شجره های منفی ژنی با CPVT چیست؟ 2. آیا الگوی سن دووجهی Bimodal در ارائه در CPVT وجود دارد؟ 3. آیا رابطه جنسی یک عامل خطر در CPVT برای خویشاوندان و افراد مستعد است؟</p>
فرضیات یا سوالات پژوهشی	<p>سوالات: 1- اطلاعات توصیفی دموگرافیک، تشخیصی و درمانی بیماران مبتلا به CPVT از سال 2019 تا 2027 مراجعه کننده به بیمارستان قلب شهید رجایی چگونه است؟ 2- الگوی توارث ژنی در فرد و خانواده بیماران CPVT به چه صورت است؟ 3- پیک های سنی ظهور بیماری CPVT کدامند؟ 4- آیا ارتباطی بین جنسیت و ابتلا به بیماری وجود دارد؟</p>
مشخصات ابزار جمع آوری اطلاعات و نحوه جمع آوری آن	<p>برای این مطالعه از پرسشنامه ی مورد استفاده در رجیستری مادر استفاده خواهد شد. اطلاعات دموگرافیک، تشخیصی، سابقه قلبی و خانوادگی، مداخلات پزشکی و دستگاهی، و نتایج بالینی مورد تجزیه و تحلیل قرار خواهد گرفت. جداول فراوانی برای همه متغیرهای طبقه بندی شده برای بیمار ایجاد می شود. یک تحلیل تک متغیره بر روی تمام متغیرهای پیوسته انجام خواهد شد. برای تجزیه و تحلیل متغیرهای وابسته به زمان از تحلیل Kaplan-Meier استفاده خواهد شد. تحلیل رگرسیون خطرات متناسب کاکس برای محاسبه متغیرهای کمکی مطالعه استفاده خواهد شد. مقدار p دو طرفه &gt; 0.05 از نظر آماری معنی دار در نظر گرفته خواهد شد. تمام داده ها با استفاده از نرم افزار آماری SAS، نسخه 9.3 (SAS Institute, Cary, NC) تجزیه و تحلیل خواهند شد. پشتیبانی آماری و مشاوره از واحد پشتیبانی تحقیقات بالینی در موسسه تحقیقات قلب و عروق شهید رجایی صورت خواهد گرفت.</p>
روش اجرا	<p>برای راه اندازی و اجرای این نظام ثبت بیماران مطابق با پروتوکل های دانشگاه متولی رجیستری (UBC) عمل خواهد شد. معیارهای ورود: 1. هر بیماری که تشخیص CPVT قبل از 19 سالگی در او تشخیص داده شود. تشخیص CPVT معمولاً در حضور قلب با ساختاری طبیعی، فاصله QTc طبیعی در ECG در حال استراحت، و فنوتیپ بالینی سنکوپ فعالیت یا احساسی یا ایست قلبی و حداقل یکی از موارد زیر انجام می شود: • ورزشیچاید کننده VT دو طرفه ناشی از کاتکول آمین یا ضربان زودرس بطنی چند شکلی یا VT. • شناسایی یک واریانت بیماریزا/احتمالاً بیماریزای هتروزایگوت یا واریانتهای بیماریزای احتمالی دو آلی در ژنی که با CPVT مرتبط است. یا 2. هر بیمار شناخته شده به عنوان هتروزایگوت برای یک واریانت بیماری زا/احتمالاً بیماریزای واریانتهای بیماریزای دو آلی/احتمالاً بیماریزای ژنی که با CPVT مرتبط است. از جمله آنهایی که فنوتیپ غیر معمول دارند. بستگان بیماران CPVT کودکان: 1. بستگان درجه یک بیمار CPVT کودکان 2. عدم محدودیت سنی برای ثبت نام. معیارهای عدم ورود: 1- عدم کسب رضایت توسط والدین یا بیمار. 2. وضعیت همراه قابل توجهی که مستقیماً با عارضه CPVT مرتبط نیست. داده ها در ابتدا (در زمان رضایت در ثبت نام) و بازدیدهای بعدی از کلینیک همانطور که در ابزار جمع آوری داده ها ذکر شده است جمع آوری می شود. تمام داده های قبل از زمان رضایت، بصورت داده های پایه در نظر گرفته می شود. هر قرار ملاقات بالینی پس از زمان رضایت به عنوان یک مورد پیگیری در نظر گرفته می شود. هدف ما پیگیری بیماران اطفال تا بزرگسالی است. جهت بررسی ژنتیک از متخصصین مجرب مرکز قلب شهید رجایی در این حوزه و متخصصین بین المللی استفاده خواهد شد. داده ها شامل: اطلاعات جمعیت شناختی (سال تولد، جنسیت، قومیت) خواهد بود. تست های تشخیصی (ECG، هولتر، تست ورزش، چالش آدرنالین)؛ اطلاعات بالینی (تاریخ رویدادها، آریتمی، سنکوپ، ایست قلبی، SUD)؛ سابقه خانوادگی (تشخیص شناخته شده/مشکوک CPVT، SUD، فنوتیپ / فنوتیپ اعضای خانواده، آزمایش ژنتیکی)؛ داروها (نشانه ها، تاریخ شروع، تشدید، قطع درمان دارویی، عوارض جانبی)؛ ICD (شوک های نامناسب و نامناسب، طوفان الکتریکی)؛ مداخلات عصب کشی سمپاتیک قلب چپ (LCS D) (نشان، تاریخ عمل، عوارض). نرخ رویداد، سن، و فواصل محاسبه خواهد شد همه اطلاعات از پرونده بیماران استخراج شده و همچنین پرسش نامه ای برای تکمیل فرایند کامل کردن پرونده بیماران آماده شده و از آن استفاده میگردد. اعضای خانواده ثبت نام شده در این مطالعه که CPVT ندارند تحت غربالگری خانوادگی قرار می گیرند. آزمایش های CPVT و بنابراین جمع آوری داده ها به طور خاص بر روی اطلاعات دموگرافیک، آزمایش های تشخیصی، سابقه خانوادگی و داروها (در صورت وجود) خواهد بود. اگر پس از انجام غربالگری خانواده به CPVT تشخیص داده شود، جمع آوری داده ها به جنبه های دیگری مانند ICD (در صورت وجود) و نشانه های LCS D (در صورت وجود) گسترش می یابد.</p>
روش محاسبه حجم نمونه و تعدادان	<p>در این مطالعه تمامی بیماران مراجعه کننده به مرکز طی سال های 2019 تا 2027 وارد مطالعه خواهند شد.</p>
ملاحظات اخلاقی	<p>ورودی های داده های رجیستری برای اطمینان از محرمانه بودن داده های بیمار، ناشناسیاتی مانده و شناسایی نمی شوند. فرد ناظر یک کلید اصلی مجزا از پرونده ها را نگه می دارند تا فقط در صورت لزوم برای بررسی داده های منبع از آن استفاده کنند. قراردادهایی بین مرکز هماهنگی مرکزی و سایت های شرکت کننده برای انتقال داده ها مطابق با مقررات موضوعه انسانی و رضایت آگاهانه تایید شده اخلاقی که براساس آن داده هایی که جمع آوری می شوند، منعقد خواهد شد. استقلال، حریم خصوصی و محرمانه بودن شرکت کنندگان در تحقیقات انسانی با رعایت مقررات محلی پیرامون جمع آوری، ذخیره سازی، انتشار و استفاده از نمونه های زیستی و داده های مرتبط برای اهداف تحقیقاتی رعایت می شود. ای مطالعه به تصویب شورای اخلاقی پزشکی بیمارستان قلب و عروق شهید رجایی خواهد رسید</p>
محدودیت های اجرایی طرح و روش کاهش آنها	<p>از محدودیت های طرح تعداد کم نمونه بعثت نادر بودن بیماری در مقیاس کلی است همچنین گروهی از بیماران مستقر در شهرهای دور ممکن است پیگیری مناسبی نداشته باشند از مشکلات دیگر هزینه بالای تست ژنتیک می باشد</p>
معیارهای ورود (فقط مربوط به طرح های کارآزمایی بالینی)	<p>معیارهای خروج (فقط مربوط به طرح های کارآزمایی بالینی)</p>
معیارهای خروج (فقط مربوط به طرح های کارآزمایی بالینی)	<p>معیارهای خروج (فقط مربوط به طرح های کارآزمایی بالینی)</p>

## جدول متغیرها

نحوه اندازه گیری	تعریف کاربردی	واحد اندازه گیری	نوع متغیر - کیفی - اسمی است؟	نوع متغیر - کیفی - رتبه ای است؟	نوع متغیر - کمی - گسسته است؟	نوع متغیر - کمی - پیوسته است؟	نقش متغیر	نام متغیر
استخراج از پرونده	سن تقویمی بیمار	سال	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	مستقل	سن
استخراج از پرونده	بر اساس کارت شناسایی	زن مرد	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	مستقل	جنس
استخراج از پرونده	بر اساس تفسیر متخصص مربوطه	دارد ندارد	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	وابسته	نوار قلب
استخراج از پرونده	بر اساس جواب تست ژنتیک	مثبت منفی	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	وابسته	تست ژنتیک
ارزیابی بالینی	بیماری ارثی قلبی ایجاد کننده آریتمی بطنی تهدید کننده حیات	دارد ندارد	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	وابسته	CPVT

## زمانبندی و اجرا

شرح مختصر مرحله	درصد مرحله	مدت زمان اجرا - ماه	از تاریخ	تا تاریخ
جمع اوری اطلاعات		48	1401/08/07	1405/08/10
انالیز داده ها		6	1401/08/07	1401/08/07
ارایه نتایج بصورت مقاله		6	1405/08/10	1405/12/25

## هزینه پرسنلی

نام و نام خانوادگی	توصیف دقیق فعالیتی که فرد باید در این تحقیق انجام دهد	کل حق الزحمه - ریال
محمد رفیع خورگامی	جمع اوری اطلاعات ارزیابی بالینی تفسیر	50,000,000
زهرا غفاری نژاد	جمع اوری اطلاعات	10,000,000

## هزینه آزمایشات و خدمات تخصصی

نام خدمت	نام مؤسسه ارائه کننده خدمت	تعداد یا مقدار لازم	قیمت واحد - ریال	قیمت کل - ریال
تست ورزش		50	1,000,000	50,000,000
تست ژنتیک		50	50,000,000	2,500,000,000

## سایر هزینه ها

نوع هزینه	مبلغ - ریال
ترجمه رضایت نامه تکثیر رضایت نامه	50,000,000