

Patiëntinformatie

Het lange-QT syndroom

1. Het normale hart.

Het hart is een bijzondere spier, die regelmatig en continu samentrekt en daarmee bloed door het lichaam en de longen pompt. Het hart heeft vier kamers: twee aan de bovenkant (de boezems) en twee aan de onderkant (de ventrikels). De pompactiviteit wordt in gang gezet door elektrische signalen in het hart. Deze elektrische signalen herhalen zich als in een cyclus en iedere cyclus betreft een hartslag. Als de elektrische activiteit van het hart verstoord is, is er sprake van een hartritmestoornis. Hierbij kan de pompfunctie eveneens verstoord worden.

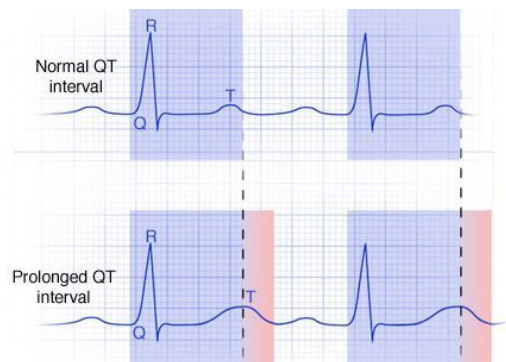
2. Het lange-QT syndroom.

Het lange-QT syndroom (LQTS) is een aandoening die de elektrische activiteit van het hart verstoord. Het QT-interval is een deel van een hartslag die meetbaar is op een hartfilmpje (ECG). Tijdens iedere hartslag gaat er een elektrisch signaal door het hart, waardoor de hartspier samenknijpt en het bloed rondgepompt wordt. Nadat de hartspier samenknijpt is er tijd nodig om weer te herstellen en te ontspannen voor dat het volgende elektrische signaal kan worden ontvangen. De lengte van deze zogeheten 'ontspanningstijd' heet het QT-interval. Bij personen met LQTS, is het QT-interval langer dan normaal (zoals de naam al zegt). Als het volgende signaal te vroeg komt (en het hart dus nog niet voldoende heeft kunnen ontspannen na de vorige hartslag), kan het hartritme ontsporen en abnormaal snel gaan kloppen. Dit kan leiden tot duizeligheid, wegraken, of in het ergste geval tot plotseling overlijden.

3. Prevalentie en erfelijkheid.

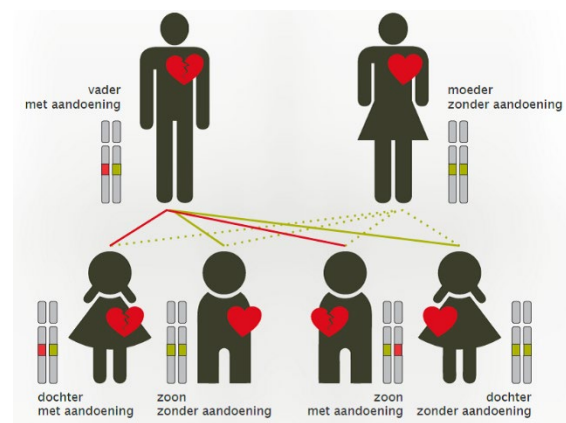
LQTS komt voor bij ongeveer 1 op de 2000 personen (de prevalentie van de ziekte). Het is een erfelijke aandoening. Dit betekent dat het LQTS wordt

veroorzaakt door een afwijking (een mutatie) in een gen dat doorgegeven wordt binnen families. Een gen bestaat uit DNA dat een code bevat om eiwitmoleculen te maken.



Bron: met toestemming van de Mayo Clinics.

Iedereen heeft twee kopieën van ieder gen, ook van die die aan het lange-QT syndroom gerelateerd zijn, één van vader en één van moeder. LQTS wordt veroorzaakt door een mutatie die codeert voor eiwitmoleculen in het hart. Een mutatie in één van beide kopieën van het betreffende gen (dus van vader òf van moeder) is voldoende om LQTS te veroorzaken. Er is dan sprake van een zogeheten autosomaal dominante aandoening en een ouder die dit bij zich draagt heeft 50% (1 in 2) kans om de mutatie door te geven aan ieder kind. De kans dat het kind de mutatie niet bij zich zal dragen is eveneens 50%.



Autosomaal dominante erfelijkheid

Heel soms kan het LQTS ook op een autosomaal recessieve manier overerven. Dan heeft iemand op beide kopieën van een gen een mutatie nodig om de ziekte tot uiting te laten komen en dan komt de aandoening van vader én van moeder. Of LQTS autosomaal dominant of autosomaal recessief



overerft hangt af van de betrokken genen en de specifieke mutaties.

Soms ontstaat een (nieuwe) mutatie in de ei- of de zaadcel of in het embryo. In deze situatie ontstaat de aandoening 'nieuw' en is deze niet afkomstig van één van beide ouders. Wel kan het aangedane kind het gemuteerde gen zelf weer doorgeven aan zijn/haar eigen toekomstige kinderen.

4. Verschijnselen.

LQTS komt het meest vaak tot uiting bij kinderen en jong-volwassenen. Het meest voorkomende verschijnsel is flauwvallen. Dit kan ontstaan bij activiteiten waarbij de hartslag versneld raakt of het adrenaline gehalte in het lichaam stijgt, zoals bij sporten (met name bij duiken/zwemmen komt dit relatief vaak voor), emotionele situaties en plotselinge harde geluiden. Het vaststellen van de diagnose kan moeilijk zijn, omdat niet alle patiënten duidelijke klachten hebben. Als LQTS eenmaal is vastgesteld, is een adequate behandeling meestal goed mogelijk.

5. Diagnose.

Om de diagnose goed te kunnen stellen, is de medische voorgeschiedenis van de patiënt en de familiegeschiedenis van belang. Verder is lichamelijk onderzoek nodig, een hartfilmpje (ECG), een 24-uurs ECG en een inspanningstest. Sommige personen met de aanleg voor het LQTS, hebben een normaal hartfilmpje. Het kan dan heel lastig zijn om de aandoening te herkennen.

5.1. ECG (hartfilmpje of electrocardiogram)

Dit is een basis test. Kleine plakkertjes worden op de borst, op armen en benen geplakt. Deze plakkertjes worden met draden verbonden aan een ECG-apparaat. Dit apparaat registreert de elektrische activiteit van het hart gedurende enkele seconden. Soms is herhaling van het onderzoek nodig om een betrouwbare uitslag te krijgen.

5.2. Inspanningstest

Een inspanningstest wordt op dezelfde wijze gemaakt als het ECG (zoals hierboven beschreven), maar het wordt gemaakt voor, tijdens en na inspanning op een loopband of fiets. De inspanningstest geeft eventuele veranderingen in het elektrische patroon van de hartslag tijdens inspanning aan.

5.3. Holter-registratie of 24-uurs ECG

Bij een Holter-registratie wordt een klein apparaatje aan een riem rond de middel bevestigd. Vier of zes ECG-elektrodes verbinden het apparaat met de borst. Het apparaat neemt de elektrische activiteit van het hart gedurende 24 of 48 uur op. Tijdens deze monitoring wordt door de patiënt in een dagboek bijgehouden welke activiteiten hij/ zij verricht.

5.4. Cardiomemo en event-recorders

Dit zijn variaties op de Holter-registratie die hierboven beschreven staat en deze kunnen worden toegepast als de klachten minder vaak voor komen. Tijdens klachten, kan het apparaat geactiveerd worden door het op de borst te leggen waarbij het hartritme meteen wordt opgenomen/ vastgelegd. Het voordeel van een cardiomemo is dat er meestal geen elektrodes en plakkers nodig zijn.

5.5. Echocardiogram (echo)

Bij een echo van het hart wordt met behulp van geluidsgolven gekeken naar de structuur van het hart. Een echo kan verschillende afwijkende structuren vaststellen, zoals hartspierziekten en afwijkingen van de hartkleppen. Ook een plaatselijke verdunning van de hartwand kan vastgesteld worden met behulp van een echo van het hart. Patiënten met LQTS hebben normaal gesproken geen structurele afwijkingen aan het hart, maar meestal wordt wel éénmalig een echo gemaakt om dit te bevestigen.

5.6. Genetisch testen

Er zijn verschillende types LQTS. Ieder type wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in een ander/specifiek gen. Bij ongeveer 70% (7 van de 10) van de patiënten met LQTS, kan de oorzaak van de aandoening gevonden worden in deze genen. Bij de meeste patiënten waarbij een mutatie wordt gevonden is sprake van een mutatie in één van de volgende drie genen: KCNQ1, KCNH2, of SCN5A. Deze genen veroorzaken de types 1, 2 en 3 van het LQTS.

6. Behandeling.

Er is geen genezing mogelijk voor een erfelijk LQTS, maar behandeling voorkomt klachten en verkleint het risico op flauwvallen of een hartstilstand enorm. De behandeling hangt af van de klachten, leeftijd, het geslacht en het type LQTS. Vaak wordt medicatie voorgeschreven om de kans op hartritmestoornissen te verminderen (bètablokker). Deze medicatie is succesvol bij 80-



90% van de patiënten. Bètablokkers verkorten het QT-interval niet, maar ze blokkeren het effect van adrenaline (en andere stresshormonen). Dit verlaagt de hartslag. Sommige patiënten hebben naast de bètablokkers nog andere medicatie nodig. Als medicatie niet afdoende werkt, of wanneer iemand al eens een hartstilstand heeft gehad, kan de implantatie van een inwendige defibrillator (ICD) of een zogeheten stellatum ganglion ablatie worden overwogen. Een ICD kan de meest levensbedreigende hartritmestoornissen beëindigen. Een stellatum ganglion ablatie is een chirurgische ingreep waarbij het vrijkomen van stresshormonen in het hart wordt voorkomen door het uitschakelen van een zenuw.

7. Leefstijl en sport.

De volgende leefregels worden geadviseerd aan patiënten (en families) met LQTS, om hartritmestoornissen te voorkomen:

- in het algemeen worden competitieve sporten afgeraden
- sporten kan eventueel in overleg met de behandelend specialist
- als bètablokkers voorgeschreven zijn, dan is het belangrijk om deze trouw in te nemen op de afgesproken tijden.
- vermijd medicatie die (als bijwerking) de QT-tijd verder kan verlengen. Een lijst van deze medicatie is beschikbaar op: <http://crediblemeds.org>
- moedig naaste familieleden aan om zich ook te laten onderzoeken op de aanleg van LQTS

De diagnose LQTS en erfelijkheid hiervan, kan leiden tot angstige gevoelens en veel vragen. Psychosociaal medewerkers van de afdeling cardiogenetica hebben hier ervaring mee en kunnen desgewenst begeleiding bieden.

8. Controle onderzoek.

Uw cardioloog zal u adviseren hoe vaak controle onderzoek nodig is. Dit hangt af van de klachten, leeftijd en behandeling.

9. Familie onderzoek.

Als de erfelijke oorzaak (mutatie) van LQTS gevonden wordt (zie genetisch testen), dan kunnen de naaste familieleden van de patiënt (te beginnen met de eerstegraads familieleden: vader, moeder, broers/zussen en kinderen) ook genetisch onderzocht worden. Een afspraak hiervoor kan gemaakt worden bij een afdeling Cardiogenetica, na verwijzing van de huisarts. Familieleden waarbij dezelfde mutatie wordt teruggevonden, worden mutatiedragers genoemd en zij komen in aanmerking voor cardiologisch onderzoek door een cardioloog. Familieleden waarbij de mutatie niet terug gevonden wordt, kunnen worden gerustgesteld. Als er geen mutatie gevonden wordt in de LQTS patiënt, dan wordt cardiologisch onderzoek geadviseerd aan de naaste familieleden van de patiënt. LQTS kan al op kinderleeftijd tot (ernstige) klachten leiden. Genetisch of cardiologisch onderzoek en zo nodig behandeling is daarom al van belang vanaf de eerste levensjaren.

10. LQTS en zwangerschap.

Tijdens een zwangerschap is het van belang om de behandeling met een bètablokker voort te zetten. Omdat niet alle soorten bètablokkers geschikt zijn voor gebruik tijdens een zwangerschap, is het soms nodig om te wisselen naar een andere soort. Voor patiënten met LQTS adviseren we in het algemeen een bevalling in het ziekenhuis. Dit onder meer vanwege een mogelijk wat lagere hartslag bij de baby ten gevolge van het gebruik van een bètablokker door de moeder. Bij met name patiënten met een type 2 LQTS, zijn extra controles bij de moeder nodig in de eerste 9 maanden na de bevalling. Dit in verband met een verhoogde kans op hartritmestoornissen in deze periode.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

