

# Sindromul QT lung

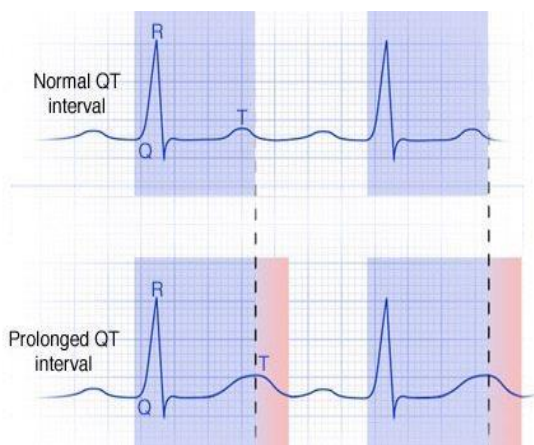
## Informații pentru pacienți

### 1. Inima normală

Inima este un mușchi special care se contractă ritmic și continuu, pompând sângele spre întregul corp și plămâni. Este compusă din patru camere – două superioare (atriile) și două inferioare (ventriculii). Pomparea sângelui de către inimă este condiționată de un flux de semnale electrice, care traversează inima. Semnalele electrice se repetă ciclic, și fiecare ciclu produce o bătaie cardiacă. Dacă activitatea electrică a inimii este tulburată, când apar așa numitele aritmii, abilitatea inimii de a pompa adecvat poate fi afectată.

### 2. Sindromul de QT lung

Sindromul de QT lung (SQTL) este o boală care afectează activitatea electrică a inimii. Intervalul QT măsoară o porțiune din bătaia cardiacă înregistrată pe ECG. În timpul fiecărei bătaii cardiace un semnal electric traversează inima, inducând contracția mușchiului cardiac și pomparea sângelui. După fiecare contracție, mușchiul inimii trebuie să aibă timp să se recupereze și să se relaxeze înainte de a primi următorul semnal electric. Durata aceasta de timp, în care are loc relaxarea, se numește interval QT.

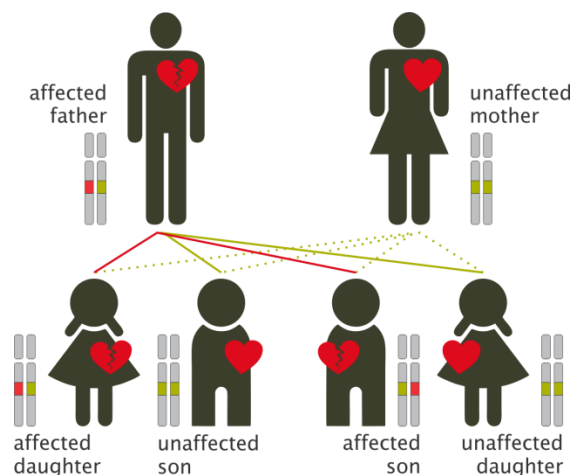


Sursă: cu permisiunea Mayo Clinics

La oamenii cu SQTL, intervalul QT este mai lung decât normal (cum sugerează și numele). Dacă următorul semnal electric ajunge prea devreme (spre exemplu când mușchiul nu s-a recuperat complet după ultima contracție), acesta poate determina inima să bată anormal de repede, ducând la amețeală, leșin sau chiar deces.

### 3. Prevalență & mod de transmitere genetică

Aproximativ 1 din 2000 de persoane are SQTL (prevalența bolii). SQTL este o boală genetică. Aceasta înseamnă că SQTL este cauzat de un defect (o mutație) într-o genă, care poate fi transmis ereditar. Gena este o parte a ADN-ului nostru, care conține un cod pentru fabricarea unei molecule (o proteină).



© CMG, UZ Brussel, Belgium

*Transmitere autozomal dominantă*

Orice persoană are două copii ale fiecărei gene care poate fi legată de apariția SQTL. SQTL poate fi cauzat de mutații în genele care conțin codul pentru molecule (proteine) din inimă. O mutație în una din cele două copii ale uneia din aceste gene (de la tată sau de la mamă)

este suficientă pentru a determina apariția SQTL. Aceasta este o așa numită boală autozomal dominantă și un părinte purtător are o probabilitate de 50% (1 din 2) de a transmite mutația către fiecare copil. Probabilitatea ca un copil să nu moștenească gena cu mutație este de asemenea de 50 de procente.

Câteodată SQTL poate fi o boală autozomal recesivă. Asta înseamnă că sunt necesare mutații ale ambelor copii ale unei gene (atât de la mamă cât și de la tată) pentru a apărea SQTL. În funcție de gena și de mutația implicată, SQTL va fi o boală autozomal dominantă sau autozomal recesivă.

În unele cazuri poate apărea o mutație nouă (de novo) în spermatozoizi, ovule sau în embrion. În aceste cazuri, părinții copilului nu au mutația și nici SQTL, dar copilul are SQTL și poate transmite gena mutantă copiilor săi.

#### 4. Simptome

SQTL afectează frecvent copii și adulții tineri. Cele mai frecvente simptome sunt leșinul sau colapsul. Simptomele apar adesea în timpul activităților care cresc frecvența cardiacă și nivelul de adrenalină în corp, cum se întâmplă în timpul efortului fizic (mai ales înot), situații cu încărcătură emoțională și zgomote puternice apărute brusc. Diagnosticul SQTL poate fi dificil, deoarece mulți oameni adesea nu prezintă simptome. Totuși, când se pune diagnosticul de SQTL, sunt disponibile terapii adecvate.

#### 5. Diagnostic

Cele mai utilizate metode diagnostice pentru SQTL sunt istoricul medical și familial, examinarea fizică, înregistrarea fenomenelor electrice cardiace (electrocardiograma sau ECG), monitorizarea Holter și testul de efort. Din păcate, punerea diagnosticului de SQTL poate fi foarte dificilă, deoarece mulți oameni cu aceasta afecțiune pot avea un ECG normal.

##### 5.1. ECG (electrocardiograma)

Aceasta este o investigație de bază. Se lipesc mici plasturi (electrozi) pe piept, pe mâini și picioare. Aceștia sunt conectați prin fire cu o mașină de înregistrat ECG-ul, care timp de câteva secunde detectează activitatea electrică

care formează bătăile inimii. Câteodată sunt necesare ECG-uri suplimentare sau repetate.

##### 5.2. Testul de efort (test de stres)

Testul de efort se efectuează ca și ECG-ul descris anterior, dar este înregistrat înainte, în timpul și după activitate fizică pe bandă de alergat sau bicicletă. Se detectează modificările tiparului electric al inimii apărute la efort.

##### 5.3. Monitorizarea Holter

Monitorizarea Holter implică utilizarea unui aparat digital de dimensiuni mici, care poate fi purtat pe o curea în jurul taliei. Patru sau șase electrozi ai aparatului se lipesc pe piept. Apoi aparatul înregistrează activitatea electrică a inimii timp de 24-48 de ore, sau până la 7 zile. În timpul înregistrării, toate activitățile sunt notate de către pacient într-un „jurnal” .

##### 5.4. Cardiomemo și aparatul de înregistrat evenimente cardiace

Aceasta este o variantă mai complicată a monitorizării Holter, descrisă mai sus. Dacă apar simptome, aparatul poate fi activat pentru a înregistra ritmul cardiac. Avantajul Cardiomemo este că nu are electrozi, astfel că poate fi aplicat pe piept în timp ce apar simptomele.

##### 5.5. Ecocardiografia

Ecocardiografia utilizează unde sonore, ultrasunete, pentru a vizualiza structurile cardiace. O ecografie poate detecta diverse tipuri de modificări structurale cardiace, de exemplu boli ale mușchiului cardiac sau anomalii ale valvelor inimii. Se pot identifica zonele în care mușchiul cardiac este subțiat.

Pacienții cu SQTL nu au anomalii structurale majore, dar adesea se efectuează o ecografie pentru a confirma acest fapt.

##### 5.6. Testarea genetică

Există mai multe tipuri de SQTL, fiecare fiind cauzat de o mutație genetică diferită. În aproximativ 70% (7 din 10) din pacienții cu SQTL, cauza bolii poate fi depistată la nivelul genelor. La majoritatea pacienților la care se detectează o mutație, aceasta apare în una din următoarele trei gene: KCNQ1, KCNQ2 sau SCN5A. Aceste trei gene determină SQTL tip 1, 2 sau 3.

## 6. Terapia

Deși nu există un remediu pentru SQTL moștenit, tratamentele ajută în prevenirea apariției simptomelor și minimizează riscul de leșin sau stop cardiac. Tratamentul depinde de simptome, vârstă, gen și mutația genetică specifică. Adesea este prescris un medicament numit beta-blocant, pentru a reduce aritmiile. Aceste medicamente sunt eficiente la 80-90% din pacienți. Beta blocantele nu scurtează intervalul QT, dar blochează efectele adrenalinei și ale altor substanțe naturale similare la nivelul inimii, determinând scăderea frecvenței cardiace. La unii pacienți sunt necesare și alte medicamente adiționale beta-blocantelor. Pentru pacienții la care medicamentele nu sunt eficiente sau la cei care au suferit un stop cardiac, poate fi luată în considerare implantarea unui defibrilator cardiac intern (ICD) sau simpatectomia cervicală. ICD poate corecta majoritatea aritmiilor amenințătoare de viață. Simpatectomia cervicală (numită și denervare cardiacă) este o procedură chirurgicală prin care se lezează nervii care eliberează adrenalina și alte substanțe naturale similare la nivelul inimii.

## 7. Stil de viață și sport

Există recomandări cheie de prevenție a aritmiilor la pacienții (și familiile lor) diagnosticați cu SQTL, pentru a preveni apariția aritmiilor:

- în general evitați sportul de performanță și eforturile fizice intense;
- practicarea sportului este permisă doar conform recomandărilor unui specialist cardiac cu expertiză în acest domeniu;
- utilizarea judicioasă a beta-blocantelor (dacă au fost prescrise);
- evitați medicamentele care pot alungi intervalul QT, agravând SQTL. Lista de medicamente care trebuie să fie evitate poate fi găsită aici: <http://crediblemeds.org>;
- se încurajează evaluare de screening a rudelor.

Diagnosticul de SQTL și posibilitatea transmiterii bolii pot duce la anxietate și multe alte întrebări. Asistenții sociali medicali și psihologii au experiență în acest domeniu și pot fi de ajutor pentru pacienți și familiile acestora.

## 8. Urmărirea evoluției pacienților

Cardiologul va stabili frecvența cu care revine pacientul pentru controale periodice, în funcție de simptome, vârstă și tratament.

## 9. Screeningul familial

Dacă se găsește o mutație genetică la un pacient cu SQTL (vezi testarea genetică), membrii familiei acestuia (începând cu rude de gradul I: mamă, tată, frați, surori și copii) pot face testul genetic într-o clinică specializată în boli cardiace genetice. Rudele la care se identifică aceeași mutație genetică sunt denumiți purtători ai mutației și vor fi urmăriți de un cardiolog. Rudele la care nu se identifică mutația genetică pot fi asigurați că nu sunt în pericol. Dacă la un pacient cu SQTL nu se găsește o mutație genetică, rudele acestuia (începând cu rudele de gradul I) sunt sfătuite să meargă la cardiolog. Pacienții cu SQTL pot avea simptome în copilărie. De aceea testarea genetică, investigațiile cardiace și tratamentul precoce pentru membrii familiei care sunt diagnosticați cu SQTL sunt importante chiar din primii ani de viață.

## 10. SQTL și sarcina

În timpul sarcinii este important să continuați tratamentul cu beta-blocante. Câteodată este necesară schimbarea tipului de beta-blocant deoarece nu sunt toate adecvate pentru utilizarea în timpul sarcinii. Când se iau beta-blocante în timpul sarcinii, este recomandată planificarea nașterii în spital, deoarece copilul poate avea o frecvență cardiacă mai scăzută. În primele nouă luni după nașterea copilului, se recomandă controale suplimentare pentru mamă deoarece în această perioadă este la risc crescut pentru apariția aritmiilor (în special pacientele cu SQTL tip 2).