

Betegtájékoztató

Hosszú-QT Szindróma (LQTS)

1. A normál szív

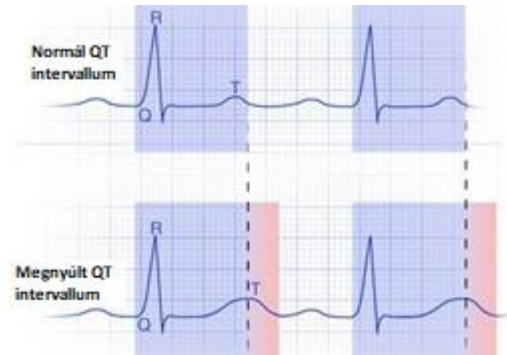
A szív egy speciális izom, amely rendszeres és folyamatos összehúzódásával a vért a testbe és a tüdőbe pumpálja. Négy ürege van - kettő fent (a pitvarok) és kettő alul (a kamrák). A szív pumpafunkcióját a szíven keresztül áramló elektromos jelek hozzák létre. Ezek az elektromos jelek egy ciklusban ismétlődnek, és minden ciklus egy szívdobbanást okoz. Ha a szív elektromos tevékenysége megzavarodik, abban az esetben aritmiáról, szívritmuszavarról beszélhetünk, mely befolyásolhatja a szív pumpafunkcióját.

2. Hosszú-QT Szindróma

A hosszú-QT szindróma (LQTS) egy olyan betegség, amely befolyásolja a szív elektromos aktivitását. A QT-intervallum a szívverés egy részének mérésére szolgáló adat az EKG-n. Minden szívverés során a szíven áthaladó elektromos jel hatására a szívizom összehúzódik és vért pumpál. Miután a szívizom összehúzódott, idő kell ahhoz, hogy ellazuljon és visszatérjen eredeti állapotához, mielőtt a következő elektromos jel érkezik. A relaxáció időtartamát QT-intervallumnak nevezik. Az LQTS-ben szenvedő betegeknél a QT-intervallum hosszabb a normálnál (ahogy a név is sugallja). Ha a következő jel túl korán érkezik (azaz amikor az izom még nem állt teljesen helyre az utolsó összehúzódás után), az abnormálisan gyors szívverést okozhat, ami szédüléshez, eszméletvesztéshez vagy akár halálhoz is vezethet.

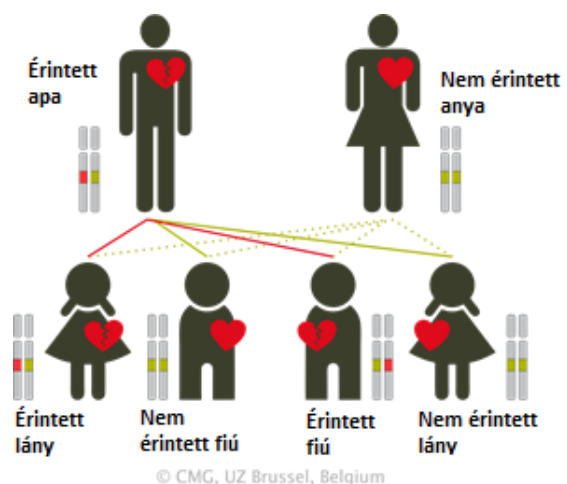
3. Előfordulási gyakorisága & öröklődése

Körülbelül 2000 emberből 1 szenved LQTS-ben (ez a betegség prevalenciája). Az LQTS egy genetikai betegség. Ez azt jelenti, hogy az LQTS-t egy gén hibája (mutációja) okozza, amely családon belüli öröklődést mutathat. A gén a DNS-ünk része, amely kódot tartalmaz egy molekula (fehérje) előállításához.



Forrás: a Mayo Clinics engedélyével

Minden embernek minden génből két példánya (allél) van, amelyek összekapcsolhatók az LQTS-sel. Az LQTS-t a szívben található molekulák (fehérjék) kódjait tartalmazó gének mutációja okozza. Az érintett gén két (apától vagy anyától származó) kópiája (allél) közül már az egyik mutációja elegendő az LQTS kialakulásához. Ezt autoszomális domináns rendellenességnek nevezik, és a hordozó szülőnek 50 százalékos (1:2) esélye van továbbörökíteni gyermekének a mutációt. Annak az esélye, hogy egy gyermek nem örökli a hibás gént, szintén 50 %.



Autoszomális domináns öröklődés

Néha az LQTS autoszomális recesszív betegség is lehet. Ez azt jelenti, hogy a gén mindkét



példányának (allél) hordoznia kell a mutációt (az anyától és az apától kapottak is) ahhoz, hogy kialakuljon a betegség. Az érintett géntől és a mutáció jellegétől függ, hogy az LQTS autoszomális domináns vagy autoszomális recesszív öröklődést mutat. Bizonyos esetekben előfordulhat új keletkezésű, úgynevezett de novo mutáció, mely a petesejtben, a hímivarsejtben vagy az embrióban jön létre. Ezekben az esetekben a gyermek szülei nem hordozzák az adott hibás gént és a betegség sem jelentkezik náluk, de a gyermekben kialakul az LQTS, illetve tovább tudja örökíteni a hibás gént az utódainak.

4. Tünetek

A hosszú QT-szindróma leggyakrabban gyermekeket és fiatal felnőtteket érint. A leggyakoribb tünet az eszméletvesztés. Ez gyakran olyan tevékenységek során jelentkezik, amelyek növelik a szívfrekvenciát és az adrenalin szintet a szervezetben, mint például edzés (különösen úszás), érzelmi igénybevétel (stressz) és hirtelen hangos zajok. Az LQTS diagnózisának megállapítása nehéz lehet, mivel sok ember gyakran nem mutat tüneteket. Ha azonban az LQTS-t diagnosztizálják, a megfelelő terápia áll rendelkezésre.

5. Diagnózis

Az LQTS diagnózisának felállításához a leggyakoribb eszközök: az orvosi és a családi anamnézis, a fizikális vizsgálat, a szív elektromos nyomonkövetése (az elektrokardiogram vagy EKG), a Holter EKG vizsgálat és a terheléses vizsgálat. A diagnosis felállítása nagyon nehéz lehet, mert sok betegnél normális EKG-t lehet látni.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Ez a legalapvetőbb teszt. Kis öntapadós tapaszokat (elektródákat) helyeznek a mellkasra, néha a karokra és a lábakra is. Ezeket vezetékek kötik össze egy EKG-felvevő készülékkel, amely néhány másodpercre felveszi az elektromos aktivitást, ami a szívdobbanást eredményezi. Néha további vagy ismételt EKG-vizsgálatokra is szükség lehet.

5.2. Terheléses vizsgálat (stressz teszt)

A terheléses vizsgálat megegyezik a fent leírt EKG-val, mely során a futópálya vagy szobakerékpáron végzett edzés előtt, alatt és után készül felvétel. Ez rögzíti a terhelés során bekövetkező változásokat az elektromos mintázatokban.

5.3. Holter vizsgálat

A Holter EKG vizsgálat során a páciens kap egy kis digitális gépet, amelyet a derék körüli övön lehet viselni. A készülékből kijövő négy vagy hat EKG elektródát ragasztanak a mellkasra. Ezután 24-48 órán át, vagy akár hét napig figyelni és rögzíteni a szív elektromos aktivitását. A monitorozás során az összes tevékenységet érdemes „eseménynapló”-ban vezetni.

5.4. Cardiomemo és kardiális eseményrögzítők

Ezek a fent leírt Holter-vizsgálat bonyolultabb változatai. Bármilyen tünet esetén a készülék aktiválható, hogy rögzítse a szívritmust. A cardiomemo előnye, hogy nincsenek rajta elektródák, így csak a mellkasra kell helyezni, mikor a tünetek jelentkeznek.

5.5. Szívultrahang (echocardiographia)

A szívultrahang ultrahanghullámokat használ a szív szerkezetének vizsgálatára. A szívultrahang képes kimutatni a szív különböző típusú szerkezeti elváltozásait, például szívizom-betegségeket és szívbillentyű-rendellenességeket. Az elvékonyodott szívizom területek is azonosíthatók. Az LQTS-ben szenvedő betegeknek nincsenek szerkezeti eltérések, de ennek megerősítésére gyakran egyszeri szívultrahangos vizsgálatot is végeznek.

5.6. Genetikai vizsgálat

Az LQTS-nek többféle típusa van. Mindegyik típust más gén mutációi okozzák. Az LQTS-s betegek mintegy 70%-ánál (10-ből 7-nél) az ismert LQTS génekben kimutatható a betegség oka. A mutációt hordozó betegek többségében a következő három gén mutációja igazolható: *KCNQ1*, *KCNH2* vagy *SCN5A*. Ez a három gén okozza az LQTS 1., 2. vagy 3. típusát.

6. Terápia

Az öröklött LQTS-re nincs gyógymód, de a kezelés segít megelőzni a tüneteket, és minimalizálja az eszméletvesztés vagy a szívmegállás kockázatát. A kezelés a tünetektől, életkortól, nemtől és az adott génmutációtól függ. Gyakran írnak fel béta-blokkolóként ismert gyógyszert az aritmiák csökkentésére. Ezek a gyógyszerek a betegek 80-90% -nál hatásosak. A béta-blokkolók nem rövidítik meg a QT-intervallumot, hanem blokkolják az adrenalin és más hasonló természetes anyagok hatását a szívben, és ezáltal lassabb pulzushoz vezetnek. Egyes betegeknek a béta-blokkolókon kívül más gyógyszerek alkalmazása is indokolt lehet.



Azoknál a betegeknél, akiknél a gyógyszerek nem hatnak, vagy korábban történt már szívmegeállás, belső defibrillátor (ICD) vagy nyaki szimpatéktómia alkalmazása mérlegelhető. Az ICD képes korrigálni a legtöbb életveszélyes aritmiát. A nyaki szimpatéktómia (más néven szívdénerváció) egy olyan sebészeti beavatkozás, amely az adrenalint és hasonló természetes anyagokat felszabadító idegeket károsítja a szívben.

7. Életmód & Sport

A ritmuszavarok megelőzésére kulcsfontosságú ajánlások vannak az LQTS-sel diagnosztizált betegek (és családok) számára:

- általánosságban kerülje a versenyszerű és megerőltető sportokat
- sportolni csak szakértő kardiológus véleménye alapján szabad.
- béta-blokkolók alkalmazása (ha előírják)
- kerülje azokat a gyógyszereket, amelyek megnyújthatják a QT-intervallumot, és ezáltal súlyosbíthatják a betegséget. Az elkerülendő gyógyszerek listája a <http://crediblemeds.org> oldalon található
- családtagok ösztönzése a szűrésre.

Az LQTS diagnózisa és az állapot továbbadásának képessége szorongáshoz és sok más kérdéshez vezethet. Az orvosi szociális munkásoknak vagy pszichológusoknak van tapasztalatuk ezzel kapcsolatban, és hasznos segítséget nyújthatnak a betegek és a családtagjaik számára.

8. Utánkövetés

A szívorvos (kardiológus) a tünetektől, az életkortól és a kezeléstől függően tanácsot ad arra vonatkozóan, hogy milyen gyakran kell ellenőrizni a beteget.

9. Családszűrés

Ha egy LQTS-ben szenvedő betegben génmutációt találnak, a beteg családtagjai (kezdve az első fokú családtagokkal: anya, apa, testvérek és gyermekek) genetikai vizsgálaton vehetnek részt egy erre specializálódott genetikai vizsgálatokat is végző

szívklubján. A családtagokat, akikben ugyanaz a mutáció megtalálható, „mutációhordozóknak” nevezik, és kardiológus ellenőrzi rendszeresen őket. Azok a családtagok, akiknél nem igazolható a mutáció, megnyugodhatnak. Ha egy LQTS-ben szenvedő betegben nem azonosítottak mutációt, a beteg családtagjainak (kezdve az első fokú családtagokkal) tanácsos kardiológushoz fordulni. A LQTS-betegek már gyermekkorban tapasztalhatnak tüneteket. Ezért a LQTS-sel diagnosztizált családtagok genetikai- és kardiológiai vizsgálata, időben történő kezelése már az első életévekben fontos.

10. LQTS és várandósság

Várandósság alatt fontos a béta-blokkoló kezelés folytatása. Néha váltani kell a béta-blokkolók típusát, mert nem minden típus alkalmazható várandósságban. Ha béta-blokkolókat alkalmaznak a várandósság alatt, tanácsos a kórházi szülést megtervezni, mivel a baba szívfrekvenciája alacsony lehet. A szülés utáni első kilenc hónapban extra nyomon követés javasolt, mivel ebben az időszakban az anyában fokozott a szívritmuszavar kockázata (ez különösen igaz a 2-es típusú LQTS-ben szenvedő betegekre).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

