

Informacije za bolnike

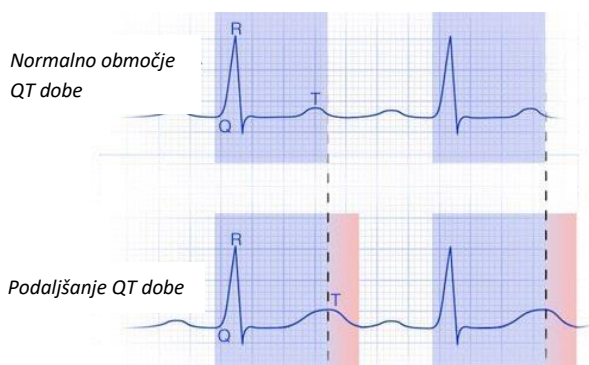
Sindrom dolge dobe QT

1. Normalno srce

Srce je posebna mišica, ki se redno in neprekinjeno krči, da črpa kri v telo in pljuča. Sestavljena je iz štiri votlin: dveh preddvorov (zgoraj) in dveh prekatov (spodaj). Pretok električnih signalov skozi srce povzroči krčenje srca. Električni signali se ciklično ponavljajo, pri čemer vsak cikel sproži srčni utrip. Kadar se v srcu pojavi motnja električne aktivnosti, imenovana aritmija, se lahko poslabša zmožnost pravilnega krčenja srca.

2. Sindrom dolge dobe QT (angl. long QT syndrome, LQTS)

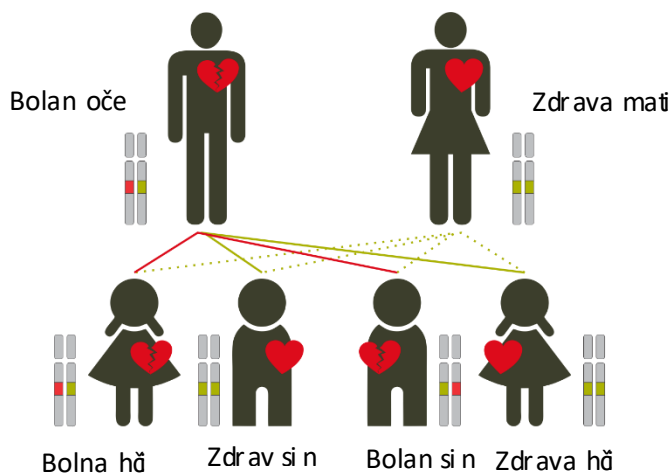
Sindrom dolge dobe QT (LQTS) je bolezen, ki je posledica motnje v električni aktivnosti srca. Doba QT je eden od segmentov, ki na krivulji EKG opisujejo srčni cikel. Med vsakim srčnim utripom skozi srce potujejo električni signali, ki povzročijo, da se srčna mišica skrči in črpa kri. Po fazi krčenja potrebuje srce določen čas, da si opomore in se sprosti pred naslednjim električnim signalom, in to obdobje imenujemo doba QT. Pri osebah z LQTS je doba QT daljša od običajne (kot pove že ime bolezni). Če naslednji signal za aktivacijo srca pride prehitro (tj. srce se po prejšnjem utripu ni moglo dovolj sprostiti), lahko povzroči nenormalno hitro utripanje srca - aritmijo, ki vodi v omedlevalo, izgubo zavesti ali nenadno smrt.



Vir: z dovoljenjem Mayo Clinics

3. Razširjenost in dedovanje

Približno 1 od 2000 ljudi ima sindrom dolge dobe QT (prevalenca bolezni). LQTS je genetska bolezen, kar pomeni, da je posledica nepravilnosti (mutacije) gena, ki se lahko prenaša v družini. Geni so del našega dednega zapisa (DNK) in vsebujejo informacijo (kodo) za izdelavo molekul (beljakovin). Vsaka oseba ima dve kopiji genov, ki lahko vplivajo na razvoj LQTS. Za nastanek LQTS zadostuje mutacija le v eni kopiji gena (od matere ali očeta). To imenujemo avtosomno dominantno dedovanje. Oseba z avtosomno dominantno dedno boleznijo ima 50% verjetnost (ena od dveh), da bo otrok podedoval mutacijo. Verjetnost, da otrok ne bo podedoval mutiranega gena, je prav tako 50%. Včasih se lahko LQTS deduje tudi avtosomno recesivno. To pomeni, da sta za razvoj LQTS potrebni mutaciji na obeh kopijah gena (tako od očeta kot od matere). Kako se LQTS v družini deduje - avtosomno dominantno ali avtosomno recesivno - je odvisno od vrste vpletenega gena in tipa mutacije. V nekaterih primerih pride do nove (de novo) mutacije v jajčni celici, semenčecu ali v celici zarodka. V teh primerih otrokovi starši nimajo mutacije in LQTS, otrok pa ima LQTS in lahko prenese mutirani gen na svoje potomce.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Avtosomno dominantno dedovanje

For more information: <https://guardheart.ern-net.eu>



4. Simptomi

Sindrom dolge dobe QT se najpogosteje pokaže v otroštvu in zgodnji odrasli dobi. Najpogostejši simptom bolezni je omedlevica. Pojavi se lahko med dejavnostmi, ki pospešijo srčni utrip ali dvignejo raven adrenalina v krvi, kot so šport (zlasti potapljanje/plavanje), čustvene situacije ali nenadni glasni zvoki. Postavitev diagnoze sindroma dolge dobe QT je lahko težavna, saj razmeroma velika skupina ljudi s to boleznijo nima jasnih simptomov. Po postavitvi diagnoze LQTS so na voljo učinkovite oblike zdravljenja.

5. Diagnoza

Najpomembnejše preiskovalne metode za postavitev diagnoze LQTS so: osebna in družinska anamneza, klinični pregled, elektrokardiogram (EKG), ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija) in obremenitveno testiranje. Postavitev diagnoze LQTS je lahko težavna, saj ima veliko ljudi s to boleznijo lahko normalen EKG zapis.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

EKG je osnovna kardiološka preiskava, pri kateri na prsni koš in okončine nalepijo majhne obliže z elektrodami, ki so s kablji povezani z napravo za snemanje EKG, ki nekaj sekund beleži električno aktivnost srca. Včasih je treba preiskavo ponoviti, da dobimo zanesljive rezultate.

5.2. Obremenitveno testiranje

Pri testu preiskovanca obremenimo s tekom po tekočem traku ali vožnjo sobnega kolesa in ob tem zabeležimo EKG (glej zgoraj) pred, med in po vadbi. Obremenitveno testiranje pokaže spremembe električne aktivnosti srca, ki se pojavijo med telesno vadbo.

5.3. Ambulantno EKG-monitoriranje (Holterjeva monitorizacija)

Pri preiskavi ambulantnega EKG - monitoriranja snememo električno aktivnost srca 24-48 ur ali do sedem dni. Preiskovancu na prsni koš namestimo elektrode, ki so povezane s prenosnim EKG aparatom, ki ga preiskovanec nosi okoli pasu. Med preiskavo preiskovanec v dnevnik zapisuje vse aktivnosti in simptome.

5.4. Zapisovalniki srčnih dogodkov

To so bolj izpopolnjene različice zgoraj opisane Holterjeve monitorizacije, ki se lahko uporabljajo, kadar so simptomi manj pogosti. Ob pojavu kakršnih koli simptomov lahko z napravo posnamete srčni

ritem. Prednost nekaterih novejših naprav je v tem, da nimajo elektrod, zato jo lahko preprosto namestite na prsni koš, ko začutite simptome.

5.5. Ehokardiogram (ultrazvočna preiskava srca)

Pri ultrazvočni preiskavi srca uporabljamo ultrazvočne valove za prikaz struktur srca. S preiskavo lahko zaznamo različne vrste strukturnih sprememb v srcu, na primer bolezni srčne mišice, območja stanjšanja srčne mišice ali nepravilnosti srčnih zaklopk. Bolniki z LQTS običajno nimajo večjih strukturnih nepravilnosti srca, vendar je za izključitev njihove prisotnosti smiselna preiskava elektrokardiogram.

5.6. Genetsko testiranje

Sindrom dolge dobe QT je skupina genetsko heterogenih bolezni in trenutno je poznanih 16 tipov. Vsak tip LQTS je posledica mutacije v drugem genu. Pri približno 70 odstotkih bolnikov z diagnozo LQTS je ugotovljena mutacija v genu, ki je odgovoren za bolezen. Večina bolnikov ima mutacijo v enem od treh genov: KCNQ1, KCNH2 ali SCN5A. Ti trije geni so odgovorni za LQTS tip 1, 2 in 3.

6. Zdravljenje

Čeprav ni znanega vzročnega zdravljenja za prirojeni sindrom dolge dobe QT, je na voljo simptomatsko zdravljenje, ki zmanjša tveganje za omedlevico ali nenadni srčni zastoj. Vrsta zdravljenja je odvisna od simptomov, starosti, spola in tipa LQTS. Zaviralci receptorjev beta so zdravila, ki se uporabljajo za zmanjšanje pojavljanja aritmije. Poročajo, da so ta zdravila učinkovita pri 80 do 90 % bolnikov. Zaviralci receptorjev beta ne skrajšajo dobe QT, temveč delujejo tako, da zavirajo učinek adrenalina in drugih podobnih snovi na srce, zaradi česar se upočasni srčni utrip. Nekateri bolniki poleg zaviralcev receptorjev beta potrebujejo tudi druga zdravila. Pri bolnikih, pri katerih zdravila niso učinkovita, ali v primerih, ko je bolnik doživel srčni zastoj, je treba razmisliti o vstavitvi vsadnega kardioverter - defibrilatorja (ICD iz angl. Implantable Cardioverter Defibrillator) ali cervikalni simpatektomiji. Naprava ICD je sposobna prepoznati in prekiniti večino življenjsko nevarnih aritmij. Cervikalna simpatektomija (imenovana tudi srčna denervacija) je kirurški poseg, pri katerem se poškodujejo živci, ki v srcu sproščajo adrenalin in podobne naravne snovi.



7. Življenjski slog in šport

Priporočila za preprečevanje aritmij pri bolnikih (in sorodnikih) z diagnozo LQTS so:

- izogibajte se naporni vadbi, zlasti intenzivnim in tekmovalnim športom;
- glede ukvarjanja s športno aktivnostjo se najprej posvetujte z lečečim kardiologom;
- redno jemljite zdravila, če vam jih je predpisal zdravnik;
- izogibajte se uporabi zdravil, ki podaljšujejo dobo QT, saj lahko poslabšajo potek bolezni. Seznam zdravil je na voljo na spletni strani <http://crediblemeds.org>.
- spodbudite bližnje sorodnike k pregledu glede nagnjenosti k LQTS.

Postavitev diagnoze LQTS in zavedanje možnosti prenosa bolezni na potomce, lahko pri posamezniku sprožita občutek tesnobe in porajata številna vprašanja. Takrat so pacientu in družinskim članom lahko v oporo in pomoč zdravstveni socialni delavci ali psihologi, ki imajo izkušnje na tem področju.

8. Spremljanje

Kardiolog vam bo glede na vaše simptome, starost in zdravljenje svetoval, kako pogosto so potrebni kontrolni pregledi.

9. Pregled družinskih članov

Če pri preiskovancu z LQTS odkrijemo mutacijo v genu (glej genetsko testiranje), lahko genetski test opravijo tudi pacientovi bližnji sorodniki (začenši s sorodniki prvega kolena: oče, mati, bratje in sestre in otroci). Naročijo se lahko v genetski ambulanti. Potrebujejo napotnico. Sorodniki, pri katerih ugotovimo enako (družinsko) mutacijo, so napoteni na spremljanje in zdravljenje v kardiološko ambulanto. Če pri sorodniku ne najdemo družinske mutacije, je tveganje za nastanek bolezni zelo majhno.

Pri sorodnikih bolnika z LQTS, pri katerih ni ugotovljena vzročna mutacija, je priporočljiv kardiološki pregled (najprej pri sorodnikih prvega kolena).

Simptomi LQTS se lahko pojavijo že v otroštvu, zato je pomembno, da so genetske preiskave in kardiološki pregled opravljeni že v prvih letih življenja, kar omogoča možnost zgodnjega začetka zdravljenja.

10. LQTS in nosečnost

Med nosečnostjo je pomembno nadaljevati zdravljenje z zaviralci receptorjev beta. Vse vrste zaviralcev receptorjev beta niso primerne za uporabo med nosečnostjo, zato je včasih potrebna zamenjava zdravila. Za bolnice z LQTS priporočamo porod v bolnišnici, ker ima lahko novorojenček nižji srčni utrip. Zlasti pri bolnicah z LQTS tipa 2 so v prvih devetih mesecih po porodu potrebni dodatni pregledi, saj se v tem obdobju poveča tveganje za aritmijo.

