

Informação para o doente

Síndrome do QT longo

1. O Coração Normal

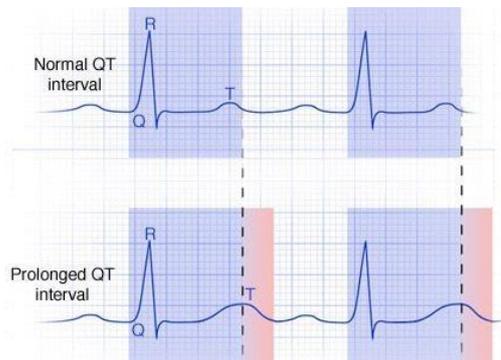
O coração é um músculo especial que contrai de forma regular e contínua, bombeando sangue para o corpo e pulmões. Tem quatro cavidades - duas na parte superior (as aurículas) e duas na parte inferior (os ventrículos). A função de bomba do coração ocorre graças a um fluxo de sinais elétricos através do coração. Esses sinais elétricos repetem-se ciclicamente e cada ciclo gera um batimento cardíaco. Quando a atividade elétrica do coração é perturbada, situação conhecida como arritmia, a capacidade do coração de bombear sangue adequadamente pode ser afetada.

2. Síndrome do QT longo

A síndrome do QT longo (SQTL) é uma doença que afeta a atividade elétrica do coração. Durante cada batimento cardíaco, um sinal elétrico através do coração faz com que o músculo cardíaco se contraia e bombeie sangue. Uma vez o músculo cardíaco contraído, ele deve ter tempo para se recuperar e relaxar antes que o próximo sinal elétrico seja recebido. No traçado do eletrocardiograma (ECG), o intervalo que corresponde a esse relaxamento é chamado de intervalo QT. Em pessoas com SQTL, o intervalo QT é maior que o normal (como o nome sugere). Se o próximo sinal chegar muito cedo (ou seja, quando o músculo ainda não se recuperou totalmente da última contração), pode fazer com que o coração bata de forma anormalmente rápida, levando a tonturas, desmaios ou até mesmo à morte.

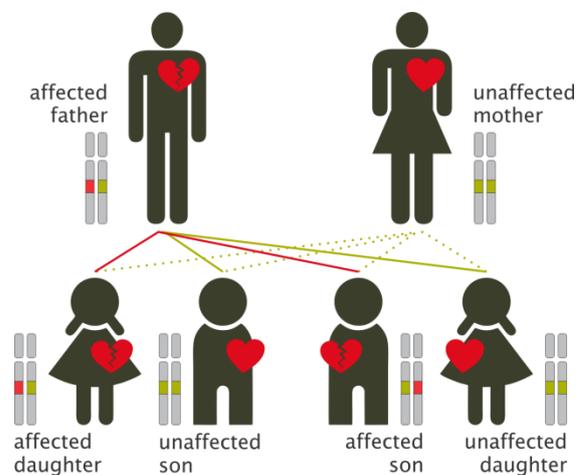
3. Prevalência & Hereditariedade

Cerca de 1 em cada 2.000 pessoas tem SQTL (a prevalência da doença). A SQTL é uma doença genética. Isso significa que é causada por um defeito (uma mutação) num ou mais genes que podem ser transmitidos de pais para filhos. Um gene é parte do nosso DNA que contém um código para fazer uma molécula (uma proteína).



Fonte: com permissão da Mayo Clinics

Cada pessoa tem duas cópias de cada gene que podem estar ou não associadas à SQTL. Se uma mutação em apenas uma das duas cópias de um desses genes (do pai ou da mãe) for suficiente para o desenvolvimento da SQTL, esta é considerada uma doença autossômica dominante. Um pai portador de uma mutação tem 50% de probabilidade de transmitir a mutação para cada filho, quer manifeste clinicamente a doença ou não (portador assintomático). A probabilidade de uma criança não herdar o gene mutado também é de 50%.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Hereditariedade autossômica dominante

Por vezes, a SQTL pode ser uma doença autossômica recessiva. Isso significa que é necessária uma mutação em ambas as cópias de um gene (do pai e da mãe) para desenvolver a doença. Se a SQTL é uma doença autossômica dominante ou autossômica recessiva depende do gene e mutação envolvidos. Em alguns casos, uma nova mutação (de novo) pode ocorrer no óvulo, no espermatozóide ou

Para mais informação: <https://guardheart.ern-net.eu>



num embrião. Nesses casos, os pais da criança não têm a mutação nem a doença, mas a criança pode ter SQTl e pode transmitir o gene mutado aos seus próprios filhos.

4. Sintomas

A SQTl manifesta-se mais frequentemente nas crianças e adultos jovens. Os sintomas mais comuns são desmaio ou colapso. Esses sintomas ocorrem geralmente durante atividades que aumentam a frequência cardíaca e o nível de adrenalina no corpo, como o exercício físico (principalmente natação), situações emocionais e ruídos altos repentinos. O diagnóstico de SQTl pode ser difícil, pois muitas pessoas não apresentam sintomas. No entanto, uma vez diagnosticada a SQTl, o tratamento adequado pode ser iniciado.

5. Diagnóstico

As ferramentas mais comuns para fazer o diagnóstico da SQTl são a história médica e familiar, exame físico, eletrocardiograma, monitorização Holter e prova de esforço. Infelizmente, o diagnóstico pode ser muito difícil porque muitas pessoas com a doença podem ter um ECG normal.

5.1. ECG (eletrocardiograma)

Este é o exame mais básico. Pequenos adesivos (elétrodos) são colocados no peito, nos braços e pernas. Estes são conectados por fios a uma máquina de gravação de ECG, que capta a atividade elétrica por alguns segundos durante os batimentos cardíacos. Às vezes são necessários testes adicionais ou repetidos.

5.2. Prova de esforço

Trata-se de um exame em que o traçado de ECG vai ser registado antes, durante e após exercício em passadeira ou bicicleta ergométrica. Este exame permite detetar quaisquer mudanças nos padrões elétricos que ocorrem com o exercício

5.3. Monitorização Holter

A monitorização Holter envolve uma pequena máquina digital, que pode ser transportada à cintura. Quatro ou seis elétrodos de ECG são colados no peito. Em seguida, é registada a atividade elétrica do coração durante 24 a 48 horas, ou durante vários dias (registador de eventos). Durante a monitorização, todas as atividades e sintomas são apontados num 'diário'.

5.4. Registador de eventos de longa duração

Existem versões mais complexas da monitorização de Holter que permitem uma monitorização mais prolongada. Durante a ocorrência de sintomas, o dispositivo pode ser acionado para registar o ritmo do coração nesses períodos. A vantagem do *cardiomemo* é que não tem elétrodos, sendo colocado no peito quando o doente tem sintomas.

5.5. Ecocardiograma

O ecocardiograma usa ondas de ultrassom para observar as estruturas do coração. Um ecocardiograma pode detetar diferentes tipos de alterações estruturais no coração, por exemplo, doenças do músculo cardíaco e alterações nas válvulas cardíacas. Os doentes com SQTl não têm problemas estruturais, mas muitas vezes realizam ecocardiograma para confirmar a ausência de alterações.

5.6. Teste genético

Existem vários tipos de SQTl e cada tipo é causado por mutações em genes diferentes. Em cerca de 70% (7 em 10) dos doentes com SQTl, uma mutação causal da doença pode ser identificada. A maioria dos doentes nos quais uma mutação é detetada, tem a mutação num dos seguintes genes: KCNQ1, KCNH2 ou SCN5A. Esses três genes causam os SQTl tipos 1, 2 ou 3.

6. Tratamento

Não existe cura para a SQTl, no entanto, o tratamento ajuda a prevenir sintomas e minimizar o risco de desmaio ou paragem cardíaca. O tratamento depende dos sintomas, idade, sexo e da mutação genética específica. Frequentemente, um medicamento conhecido como bloqueador-beta é prescrito para reduzir as arritmias. Esses medicamentos são bem-sucedidos em cerca de 80-90% dos doentes. Os bloqueadores-beta não encurtam o intervalo QT, mas bloqueiam os efeitos da adrenalina e outras substâncias semelhantes no coração e reduzem a frequência cardíaca. Em alguns doentes, podem estar indicados outros medicamentos em adição aos bloqueadores-beta. Quando os fármacos não resultam ou em doentes após uma paragem cardíaca, um cardiodesfibrilador implantável (CDI) ou a simpatectomia cervical podem ser considerados. Um CDI pode corrigir a maioria das arritmias com risco de vida. A simpatectomia cervical (também chamada de desnervação cardíaca) é um procedimento cirúrgico para danificar os nervos que libertam adrenalina e substâncias semelhantes no coração.



7. Estilo de vida & Desporto

As recomendações chave para os doentes (e familiares) diagnosticados com SQTl para evitar arritmias são:

- evitar exercícios extenuantes e desportos competitivos;
- a prática desportiva só é permitida após aconselhamento com um cardiologista especializado;
- uso de bloqueadores-beta (se prescritos);
- evitar medicamentos que possam prolongar o intervalo QT e, portanto, agravar a doença. Uma lista de medicamentos a serem evitados pode ser encontrada em <http://crediblemeds.org>;
- encorajar o rastreio nos familiares do doente

O diagnóstico de SQTl e a possibilidade de transmissão da doença aos descendentes podem causar ansiedade e muitas dúvidas. Os médicos e psicólogos com experiência nesta área podem ser úteis para esclarecer e tranquilizar o doente e seus familiares.

8. Seguimento

O médico do coração (cardiologista) aconselhará quanto à frequência necessária de acompanhamento, dependendo dos sintomas, idade e tratamento

9. Rastreio Familiar

Se uma mutação num gene for encontrada num doente com SQTl (*ver teste genético*), os membros da sua família (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau: mãe, pai, irmãos, irmãs e filhos) podem fazer o teste genético numa clínica/serviço especializado em genética. Os familiares nos quais a mesma mutação é identificada são chamados de portadores da mutação e devem ser avaliados por um cardiologista. Os familiares sem a mutação podem ser tranquilizados.

Se, pelo contrário, não for identificada qualquer mutação causal num doente com SQTl, os familiares desse doente (iniciando-se pelos familiares em primeiro grau) devem ser avaliados por um cardiologista para realizar exames cardíacos.

Os doentes com SQTl podem apresentar sintomas na infância e, portanto, os testes genético e cardíacos e o tratamento dos indivíduos

diagnosticados com SQTl são importantes mesmo nos primeiros anos de vida.

10. SQTl e Gravidez

Durante a gravidez é importante continuar a tratamento com bloqueador-beta. Pode ser necessário mudar o tipo de bloqueador-beta, pois nem todos são adequados para o uso durante a gravidez. Quando os bloqueadores-beta são usados durante a gravidez, é aconselhável planejar o parto no hospital, por causa da possibilidade de o recém-nascido apresentar uma frequência cardíaca mais baixa. Nos primeiros meses após o parto, recomenda-se acompanhamento médico mais apertado devido ao risco aumentado de arritmias na mãe neste período (especialmente no caso de doentes com a SQTl tipo 2).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

