

# Інформація для пацієнта

## Синдром подовженого інтервалу QT

### 1. Здорове серце

Серце - це особливий м'яз, який регулярно і безперервно скорочується, перекачуючи кров до тіла і легенів. Воно має чотири камери - дві верхні (передсердя) і дві нижні (шлуночки). Насосна дія серця викликана потоком електричних сигналів, що проходять через серце. Ці електричні сигнали повторюються у циклі, і кожен цикл зумовлює одне серцебиття. Коли електрична активність серця порушується, що називається аритмією, це може вплинути на здатність серця перекачувати кров належним чином.

### 2. Синдром подовженого інтервалу QT

Синдром подовженого інтервалу QT (синдром QT, LQTS) - це захворювання, яке впливає на електричну активність серця. Інтервал QT - це вимірювання однієї ділянки серцевого скорочення на ЕКГ. Під час кожного серцебиття електричний сигнал, що проходить через серце, змушує серцевий м'яз скорочуватися і перекачувати кров. Після того, як серцевий м'яз скоротився, він повинен встигнути відновитися і розслабитися до отримання наступного електричного сигналу. Тривалість цього розслаблення називається інтервалом QT. У людей з LQTS інтервал QT довший, ніж у нормі (як впливає з назви). Якщо наступний сигнал надходить занадто рано (тобто, коли м'яз ще не повністю відновився після останнього скорочення), він може змусити серце битися аномально швидко, що призводить до запаморочення, втрати свідомості або навіть смерті.

### 3. Поширеність та спадковість

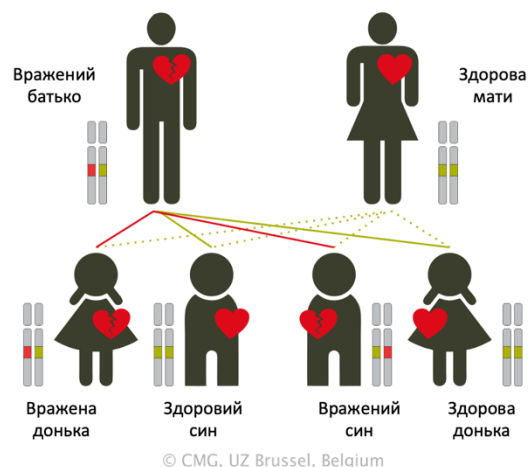
Приблизно 1 з кожних 2000 людей має синдром QT (поширеність захворювання). LQTS - це генетичне захворювання. Це означає, що LQTS викликається дефектом (мутацією) в гені, який може передаватися в сім'ї. Ген - це частина

нашої ДНК, яка містить код для синтезу молекули (білка).



Джерело: з дозволу клініки Майо

Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть бути пов'язані з LQTS. LQTS спричинена мутацією генів, які містять генні коди певних молекул (білків) у серці. Кожна людина має дві копії кожного гена, які можуть бути пов'язані з LQTS. Для розвитку LQTS достатньо мутації лише в одній з двох копій одного з цих генів (з боку батька або матері). Це називається аутосомно-домінантним розладом, і батьки, які є його носіями, мають 50% (1 з 2) шансів передати мутацію кожній дитині.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Аутосомно-домінантне успадкування

Іноді LQTS також може бути аутосомно-рецесивним захворюванням. Це означає, що для розвитку LQTS потрібні мутації в обох копіях

гена (як від батька, так і від матері). Чи є LQTS аутосомно-домінантним або аутосомно-рецесивним захворюванням, залежить від типу залученого гена та мутації. У деяких випадках нова (de novo) мутація може виникнути в яйцеклітині, сперматозоїді або в ембріоні. У таких випадках батьки дитини не мають мутації і не хворіють на LQTS, але дитина хворіє на LQTS і може передати мутований ген своїм дітям.

#### 4. Симптоми

Синдром подовженого інтервалу QT найчастіше вражає дітей та молодих людей. Найпоширенішим симптомом є непритомність або колапс. Ці симптоми часто виникають під час діяльності, яка збільшує частоту серцевих скорочень і рівень адреналіну в організмі, наприклад, під час фізичних вправ (особливо плавання), емоційних ситуацій і раптових гучних звуків. Діагностика LQTS може бути складною, оскільки багато людей часто не мають симптомів. Однак, як тільки діагноз LQTS встановлено, стає доступною адекватна терапія.

#### 5. Діагноз

Найпоширенішими інструментами для діагностики LQTS є медичний та сімейний анамнез, фізикальне обстеження, електричне відстеження серця (електрокардіограма або ЕКГ), холтерівське моніторування та тестування з фізичним навантаженням. На жаль, діагностика може бути дуже складною, оскільки багато людей з цим захворюванням можуть мати нормальну ЕКГ.

##### 5.1. ЕКГ (електрокардіограма)

Це найпростіший тест. Невеликі липкі пластири (електроди) прикріплюють на грудну клітку, а іноді на руки та ноги. Вони з'єднані проводами з апаратом для запису ЕКГ, який протягом декількох секунд реєструє електричну активність, що викликає серцебиття. Іноді потрібні додаткові або повторні ЕКГ-тести.

##### 5.2. Тест на навантаження (стрес-тест)

Тест з фізичним навантаженням - це те саме, що й ЕКГ, описане вище, але записується до, під час і після тренування на біговій доріжці або велотренажері. При цьому реєструються будь-

які зміни в електричних патернах, що виникають під час тренування.

##### 5.3. Холтерівське моніторування

Холтерівське моніторування передбачає використання невеликого цифрового апарату, який можна носити на поясі навколо талії. Чотири або шість ЕКГ-електродів апарату прикріплюються до грудної клітки. Потім він записує електричну активність серця протягом 24-48 годин або до семи днів. Під час моніторингу всі дії заносяться до "щоденника".

##### 5.4. Кардіомемо та реєстратори серцевих подій

Це більш складні варіанти холтерівського моніторингу, описаного вище. Під час будь-яких симптомів пристрій можна запустити, щоб записати серцевий ритм. Перевага кардіомемо полягає в тому, що він не має електродів, тому його можна просто помістити на грудну клітку, поки є симптоми.

##### 5.5. Ехокардіограма (ЕхоКГ)

Ехокардіограма використовує ультразвукові хвилі для вивчення структур серця. Ехокардіограма може виявити різні типи структурних змін у серці, наприклад, захворювання серцевого м'яза та аномалії серцевого клапана. Також можуть бути виявлені ділянки витончення серцевого м'яза. Пацієнти з LQTS не мають структурних проблем, але часто ехокардіограму проводять один раз, щоб підтвердити це.

##### 5.6. Генетичне тестування

Існує кілька типів LQTS. Кожен тип викликаний мутаціями в різних генах. Приблизно у 70% (7 з 10) пацієнтів з LQTS причину захворювання можна виявити в цих генах. Більшість пацієнтів, у яких виявлено мутацію, мають мутацію в одному з наступних трьох генів: KCNQ1, KCNH2 або SCN5A. Ці три гени викликають 1, 2 або 3 типи синдрому QT.

#### 6. Терапія

Хоча етіологічного лікування LQTS не існує, терапія допомагає контролювати симптоми мінімізує ризик непритомності або зупинки серця. Лікування залежить від симптомів, віку, статі та конкретної генної мутації. Часто для



зменшення аритмії призначають ліки, відомі як бета-блокатори. Вважається, що ці препарати є успішними у 80-90% пацієнтів. Бета-блокатори не вкорочують інтервал QT, але блокують вплив адреналіну та інших подібних природних речовин на серце, що призводить до уповільнення серцебиття. Деяким пацієнтам можуть бути показані інші ліки додатково до бета-блокаторів. Пацієнтам, яким лікування не допомагає, або пацієнтам після зупинки серця, може бути розглянута можливість встановлення внутрішньосерцевого кардіодефібрилятора (ІКД) або шийної симпатектомії. ІКД може виправити більшість небезпечних для життя аритмій. Шийна симпатектомія (також звана серцевою денервацією) - це хірургічна процедура для пошкодження нервів, які вивільняють адреналін і подібні природні речовини в серці.

## 7. Спосіб життя та спорт

Існують ключові рекомендації для пацієнтів (та їхніх родин), у яких діагностовано LQTS, щоб запобігти виникненню аритмій:

- загалом уникати змагальних і напружених видів спорту
- заняття спортом дозволені лише після консультації з кардіологом.
- подальше застосування бета-блокаторів (якщо призначено)
- уникати ліків, які можуть подовжувати інтервал QT і, як наслідок, погіршувати перебіг хвороби. Список препаратів, яких слід уникати, можна знайти на сайті <http://crediblemeds.org>
- заохочуйте родичів пройти скринінг

Діагноз LQTS та можливість передачі захворювання спадково може викликати тривогу та багато інших питань. Медичні соціальні працівники або психологи мають досвід у цьому питанні і можуть бути корисними для пацієнта та членів його родини.

## 8. Подальші дії

Лікар-кардіолог (кардіолог) порадить, як часто потрібне подальше спостереження, залежно від симптомів, віку та лікування.

## 9. Сімейний скринінг

Якщо у пацієнта з LQTS виявлено мутацію гена (див. генетичне тестування), члени сім'ї цього

пацієнта (починаючи з членів сім'ї першого ступеня споріднення: мати, батько, брати, сестри і діти) можуть пройти генетичне тестування в генетичній кардіологічній клініці. Члени сім'ї, у яких виявлено таку саму мутацію, називаються носіями мутації, і за ними буде спостерігати кардіолог. Члени сім'ї, у яких мутація не виявлена, можуть бути заспокоєні. Якщо у пацієнта з LQTS не виявлено мутації, членам сім'ї цього пацієнта (для початку членам сім'ї першого ступеня спорідненості) рекомендується звернутися до кардіолога. Пацієнти з LQT можуть відчувати симптоми в дитинстві. Тому генетичне та кардіологічне обстеження, а також своєчасне лікування членів сім'ї, у яких діагностовано LQTS, важливе навіть у перші роки життя.

## 10. LQTS та вагітність

Під час вагітності важливо продовжувати лікування бета-блокатором. Іноді необхідно змінити тип бета-блокатора, оскільки не всі типи підходять для використання під час вагітності. Коли бета-блокатори застосовуються під час вагітності, рекомендується планувати пологи в лікарні через можливе зниження частоти серцевих скорочень у дитини. Протягом перших дев'яти місяців після пологів рекомендується додаткове спостереження через підвищений ризик виникнення аритмій у матері в цей період (особливо це стосується пацієнтів з LQTS 2 типу).



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

