

# Patientinformation

## Langt QT syndrom

### 1. Det normale hjerte.

Hjertet er en specialiseret muskel som kontinuerligt og regelmæssigt trækker sig sammen og dermed pumper blod ud i kroppen og lungerne. Det har fire kamre – to øverst (atrier, forkamre) og to nederst (ventrikler, hovedkamre). Hjertets evne til at pumpe skyldes et flow af elektriske impulser gennem hjertet. Disse elektriske impulser gentager sig selv i cykler, og hver cyklus svarer til ét hjerteslag. Når hjertets elektriske aktivitet forstyrres, også kendt som hjerterytmeforstyrrelse eller arytm, kan det påvirke hjertets evne til at pumpe blodet rundt.

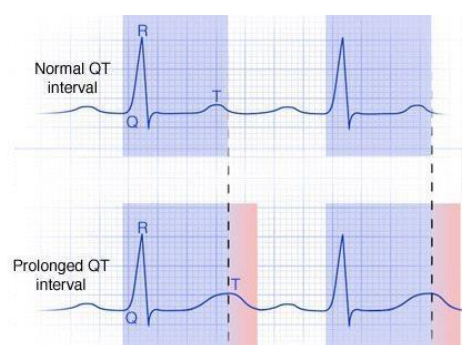
### 2. Langt QT syndrom.

Langt QT syndrom (LQTS) er en sygdom, som påvirker hjertets elektriske aktivitet. QT-intervallet er betegnelsen for en måling af en bestemt del af hjerteslaget på et EKG. For hvert hjerteslag medfører en elektrisk impuls gennem hjertet, at hjertemuskulaturen trækker sig sammen og pumper blod ud. Når hjertemuskulaturen har trukket sig sammen, skal den have tid til at slappe af før næste elektriske impuls modtages. Varigheden af denne afslapning kaldes QT-intervallet. Hos patienter med LQTS er QT-intervallet, som navnet antyder det, længere end normalt. Hvis den næste impuls kommer for tidligt (det vil sige før musklen er tilstrækkelig afslappet fra forrige sammentrækning) kan det medføre, at hjertet begynder at slå unormalt hurtigt, hvilket kan lede til svimmelhed, besvimelser eller endog død.

### 3. Forekomst og arvelighed.

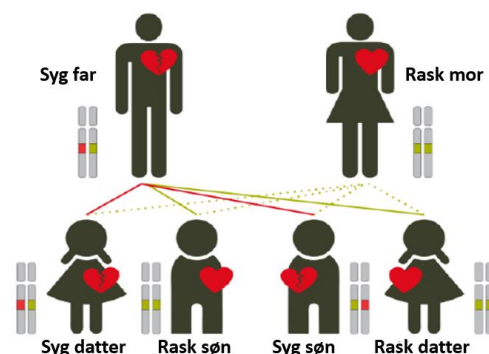
Omkring 1 for hver 2.000 personer har LQTS (sygdommens forekomst). LQTS er en arvelig sygdom. Det betyder at LQTS skyldes en defekt

(mutation) i et gen, som kan nedarves i familier. Gener er de dele af vores DNA, som indeholder koder for molekyler (proteiner). Alle mennesker har to kopier af hvert af de gener, som kan linkes til LQTS. LQTS skyldes en mutation i de gener som koder for proteiner i hjertet.



Kilde: med tilladelse fra Mayo Clinics

En mutation i blot ét af de to kopier af generne (fra faderen eller moderen) er nok til at udvikle LQTS. Dette kaldes autosomal dominant arvegang, og en forælder som bærer et muteret gen har 50 % sandsynlighed for at videregive det muterede gen til hvert barn. Sandsynligheden for at et barn ikke arver det muterede gen er ligeledes 50 %.



Autosomal dominant arvegang

Af og til ses LQTS også med autosomal recessiv arvegang. Det betyder, at der skal være mutationer i begge kopier af et gen (fra både

faderen og moderen) for at udvikle LQTS. Hvorvidt LQTS er autosomal dominant eller recessiv afhænger af genet og mutationen som er involveret. I nogle tilfælde kan en ny (de novo) mutation opstå i ægcellen, sædcellen eller i de tidlige fosterstadier. I disse tilfælde har barnets forældre hverken en genmutation eller LQTS, men barnet har LQTS og kan videregive det muterede gen til sine egne børn.

#### 4. Symptomer.

LQTS rammer oftest børn og yngre voksne. Det hyppigste symptom er besvimelser eller kollaps. Symptomerne opstår ofte under aktiviteter som øger hjertets frekvens og adrenalinniveauet i kroppen, for eksempel fysisk aktivitet (særligt svømning), emotionelle situationer og pludselige høje lyde. Diagnosticering af LQTS kan være udfordrende, da mange patienter ofte ikke har symptomer. Når diagnosen er stillet, er der mulighed for behandling.

#### 5. Diagnosticering.

De mest brugte værktøjer til at diagnosticere LQTS er patientens egen sygdomshistorie og familiehistorik, en fysisk undersøgelse, en undersøgelse af hjertets rytme (elektrokardiogram, EKG), en Holter monitorering og en arbejdstest. Desværre kan det være svært at diagnosticere patienter, fordi mange med sygdommen umiddelbart har et normalt EKG.

##### 5.1. EKG (elektrokardiogram).

Dette er den simpleste undersøgelse. Små klistermærker (elektroder) sættes på brystkassen, arme og ben. De forbindes med ledninger til et EKG-apparat, som registrerer de elektriske impulser i nogle sekunder svarende til nogle hjerteslag. Af og til er det nødvendigt med flere eller gentagne EKG'er.

##### 5.2. Arbejdstest (stresstest).

En arbejdstest er det samme som et EKG beskrevet ovenfor, men optages før, under og efter fysisk aktivitet på et løbebånd eller en motionscykel. Det optager de ændringer i de elektriske mønstre, som opstår i forbindelse med fysisk aktivitet.

##### 5.3. Holter monitorering.

Holter monitorering foregår med en lille elektronisk maskine, som kan bæres i et bælte om livet eller i en lomme. Fire til seks EKG-elektroder klistres på overkroppen. Det optager herefter alle hjertets elektriske impulser i 24-48 timer (eller endda op til 7 dage). Under optagelserne skal alle aktiviteter noteres i en dagbog.

##### 5.4 Eventrecorder (og eventkort).

Dette er en mere kompliceret version af Holter monitorering beskrevet ovenfor. Ved symptomer kan apparatet sættes til at optage hjerterytmen. Fordelen ved et eventkort er at det ikke har elektroder og blot placeres på brystvæggen ved symptomer.

##### 5.5 Ekkokardiogram (ekko).

Ekkokardiografi benytter ultralydsbølger til at kigge på hjertets strukturer. Et ekkokardiogram kan opfange forskellige typer strukturelle ændringer i hjertet, for eksempel hjertemuskel sygdomme eller hjerteklap forandringer. Man kan desuden identificere områder med udtynding af hjertemuskulaturen. Patienter med LQTS har ikke større strukturelle forandringer, men ofte udføres en enkelt ekko for at bekræfte dette.

##### 5.6 Genetisk undersøgelse.

Der er flere forskellige typer LQTS. Hver type skyldes en mutation i et bestemt gen. Hos omkring 70 % (7 ud af 10) af patienter med LQTS, kan årsagen til sygdommen findes i disse gener. De fleste af de patienter, hvor der er fundet en mutation, har mutationen i et af de følgende tre gener; KCNQ1, KCNH2 eller SCN5A. Disse tre gener giver type 1, 2 eller 3 LQTS.

#### 6. Behandling.

Der findes ingen kur for arveligt betinget LQTS, men behandling kan forebygge symptomer og mindske risikoen for besvimelse og hjerrestop. Behandlingen afhænger af symptomer, alder, køn og den specifikke genmutation. Som oftest behandles med en type medicin kaldet betablokker for at sænke mængden af arytmi. Denne medicin menes at være succesfuld hos 80-90 % af patienterne. Betablokkere forkorter ikke QT-intervallet men blokerer effekterne af

adrenalin og andre tilsvarende naturlige stoffer i hjertet, og de medfører en langsommere hjertefrekvens. Hos nogle patienter kan det være nødvendigt med anden medicin ud over betablokker. Hos patienter hvor medicinsk behandling ikke har den ønskede effekt eller hos patienter som har haft hjertestop, kan man vælge at indoperere en hjertestarter (internal cardiac defibrillator, ICD-enhed) eller i meget sjældne tilfælde foretage cervikal sympatektomi. En ICD-enhed kan korrigere de fleste livstruende arytmier. Cervikal sympatektomi (også kaldet denervation af hjertet) er en operation, hvor man beskadiger de nerver, som frigiver adrenalin og tilsvarende naturlige stoffer til hjertet.

## 7. Livstill og sport.

Der er nogle generelle retningslinjer for patienter (og familier) med LQTS for at forebygge arytmier:

- Generelt skal man undgå konkurrence- og anstrengende sport
- Sport er tilladt efter aftale med kardiolog
- Benyt betablokker (hvis det ordineres)
- Undgå lægemidler og stoffer som kan forlænge QT-intervallet og dermed forværre sygdommen. Listen over lægemidler som bør undgås kan findes på [crediblemeds.org](http://crediblemeds.org).
- Familiemedlemmer bør opfordres til at blive undersøgt

At blive diagnosticeret med LQTS og erkende muligheden for at videregive sygdommen til sine børn kan lede til bekymringer og mange spørgsmål. Patientvejledere, socialrådgivere og psykologer har erfaring med dette og kan være en hjælp at tale med for patient og pårørende.

## 8. Opfølgning.

Hjertelægen (kardiologen) vil bestemme hvor ofte opfølgning er nødvendig afhængig af symptomer, alder og behandling.

<https://guardheart.ern-net.eu>

## 9. Familiescreening.

Hvis der findes en mutation i et gen hos en patient med LQTS (se afsnit om genetisk undersøgelse) kan dennes familiemedlemmer blive undersøgt klinisk og genetisk på en enhed for arvelige hjertesygdomme. Man starter med at undersøge 1. gradsslægtninge (forældre, søskende og børn). De familiemedlemmer, som har samme genmutation, kaldes bærere af mutationen, og vil blive fulgt af en kardiolog. De familiemedlemmer, som ikke har samme genmutation, kan beroliges; de har ikke anlæg til sygdommen. Hvis der ikke findes en mutation i et gen hos en patient med LQTS, anbefales det at dennes 1. gradsslægtninge undersøges af en kardiolog.

LQTS patienter kan opleve symptomer i barndommen. På baggrund af dette er det vigtigt, selv i de første leveår, at undersøge børn klinisk og genetisk (hvis relevant), og desuden starte behandling af familiemedlemmer med LQTS tidligt.

## 10. LQTS og graviditet.

Under graviditet er det vigtigt at fortsætte behandlingen med betablokker. Det er nogle gange nødvendigt at ændre typen af betablokker, da ikke alle typer betablokker anbefales under graviditet. Når betablokkere bruges under graviditet, anbefales det at planlægge fødslen på hospital, da der er en risiko for lav hjertefrekvens hos barnet. I de første ni måneder efter fødslen anbefales ekstra opfølgning grundet øget risiko for arytmier hos moderen i denne periode (særligt hos patienter med type 2 LQTS).



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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