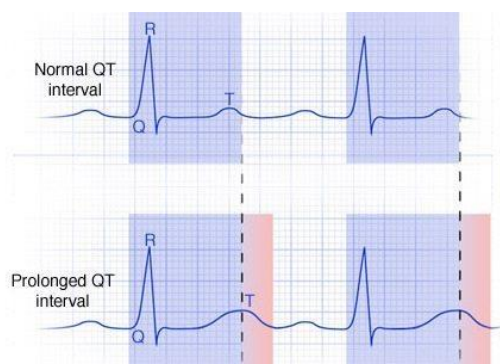


Patient Information

Långt QT-syndrom

1. Det Normala Hjärtat

Hjärtat är en muskel som kontraherar sig regelbundet och kontinuerligt och som pumpar blod till kroppen och lungorna. Hjärtat har fyra hålrum – två längst upp (förmak) och två längst ned (kammare). Hjärtats pumpförmåga initieras genom ett flöde av elektriska signaler genom hjärtat. Dessa elektriska signaler upprepar sig i cykler och varje cykel orsakar ett hjärtslag. När den elektriska aktiviteten i hjärtat blir störd, uppstår en s.k. arytm, som kan påverka hjärtats förmåga att pumpa normalt.



Källa: Med tillstånd från Mayo Clinics

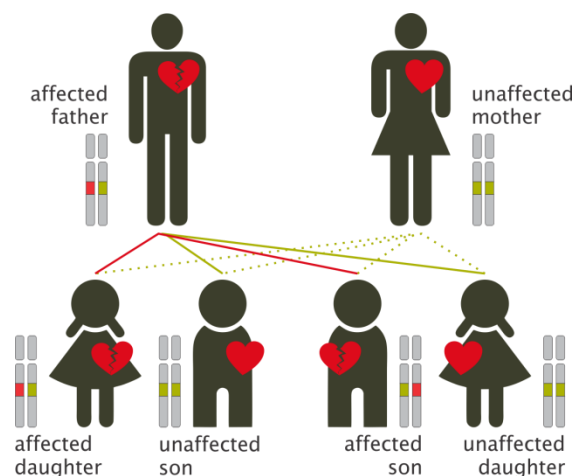
2. Långt QT-syndrom

Långt QT-syndrom (LQTS) är en sjukdom som påverkar den elektriska aktiviteten i hjärtat. QT-intervallet är ett mått på en av en del av ett hjärtslag på ett EKG. Under varje hjärtslag orsakar en elektrisk signal genom hjärtat en kontraktion i hjärtmuskeln som därigenom pumpar blod. När hjärtmuskeln har dragit ihop sig, måste den få tid att återhämta sig och slappna av innan nästa elektriska signal tas emot. Tiden för denna avslappning kallas QT-intervallet. Hos personer med LQTS är QT-intervallet längre än normalt (som namnet antyder). Om nästa signal kommer för tidigt (dvs. när muskeln inte har återhämtat sig helt från den senaste kontraktionen) kan det orsaka att hjärtat slår onormalt snabbt, leda till yrsel, svimning eller t.o.m. plötslig död.

3. Prevalens & Ärftlighet

Ungefär 1 av 2000 personer har LQTS (prevalensen av sjukdomen). LQTS är en genetisk sjukdom. Detta innebär att LQTS orsakas av en skada (mutation) i en gen som kan nedärvas i familjer. En gen är en del av vårt DNA som innehåller en kod för att producera en molekyl (ett protein).

Varje person har två kopior av varje gen som kan kopplas till LQTS. LQTS orsakas av en mutation i de gener som innehåller koder för produktion av vissa molekyler (proteiner) i hjärtat. En mutation i bara en av de två kopiorna i en av dessa gener (från fadern eller modern) är tillräckligt att utveckla LQTS. Detta kallas för autosomt dominant sjukdom och en förälder som bär på en mutation har 50 procent risk (1 av 2) att föra mutationen vidare till varje barn. Chansen att ett barn inte kommer att ära den muterade genen är också 50 procent.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Autosomt dominant nedärvning

För ytterligare information: <https://guardheart.ern-net.eu>



December 2017

LQTS kan ibland också vara en autosomalt recessiv sjukdom. Detta innebär att du behöver mutationer i båda kopiorna av en gen (från både far och mor) för att utveckla LQTS. Huruvida LQTS yttrar sig som en autosomalt dominant sjukdom eller autosomalt recessiv sjukdom beror på vilka gener och mutationer som är inblandade. I vissa fall kan en ny (de novo) mutation uppstå i en äggcell, spermier eller i ett embryo. I sådana fall har barnets föräldrar inte mutationen och LQTS, men barnet har LQTS och kan föra den muterade genen vidare till sina egna barn.

4. Symptom

Långt QT-syndrom drabbar oftast barn och unga vuxna. Det vanligaste symtomet är svimning eller kollaps. Dessa symtom uppstår ofta under aktiviteter som ökar hjärtfrekvensen och adrenalinnivåerna i kroppen, såsom fysisk aktivitet (särskilt simning), emotionella situationer och plötsliga höga ljud. Diagnostiken av LQTS kan vara svår, eftersom många som är sjuka inte har några symtom. När väl LQTS har blivit diagnostiserad, finns lämpliga behandlingar att tillgå.

5. Diagnostik

De vanligaste verktygen för att ställa diagnosen LQTS är sjukdomshistorien hos patienten och i familjen, läkarundersökning, undersökning av hjärtats elektriska aktivitet (elektrokardiogram eller EKG), långtidsregistrering av EKG (Holter-undersökning) och arbets-EKG. Tyvärr kan diagnostiken vara mycket svårt eftersom många personer med sjukdom kan ha ett normalt EKG.

5.1. EKG (elektrokardiogram)

Detta är den mest grundläggande undersökningen. Små elektroder sätts på bröstet, armar och ben. Dessa kopplas till en EKG-inspelningsmaskin, som registrerar den elektriska aktiviteten under några sekunder och hjärtslag. Ibland behövs ytterligare eller upprepade EKG-undersökningar.

5.2. Arbets-EKG (stress test)

EKG vid arbetsprov är det samma som beskrivs ovan, men EKG:t registreras före, under och efter fysisk belastning på en motionscykel eller ett löpband. Detta registrerar alla ändringar i de elektriska mönster som uppstår vid fysisk aktivitet.

5.3. Långtids-EKG (Holter-undersökning)

Vid Holter-undersökning använder man en liten digital apparat, som kan bäras på ett bälte runt midjan. Fyra eller sex EKG-elektroder från apparaten är tejpade på bröstet. Den registrerar sedan den elektriska aktiviteten i hjärtat under 24-48 timmar, eller upp till sju dagar. Under den tiden listas alla patientens aktiviteter i en 'dagbok'.

5.4. Cardiomemo och cardiac event recorders

Dessa är mer komplicerade versioner av den Holter-undersökning som beskrivits ovan. Vid symtom kan enheten aktiveras av patienten, för att registrera hjärtats rytm. Fördelen med cardiomemo är att den inte har några elektroder, så att den bara kan placeras på bröstet för att registrera hjärtrytmen när man samtidigt har symtom.

5.5. Ekokardiografi

Ekokardiografi använder ultraljudsvågor för att titta på strukturer i hjärtat. Undersökningen kan upptäcka olika typer av strukturella förändringar i hjärtat, till exempel hjärtmuskelsjukdomar och avvikelser i hjärtats klaffar. Områden med uttunning av hjärtmuskeln kan också identifieras. Patienter med LQTS har inga strukturella problem i hjärtat, men ofta utförs ett ultraljud av hjärtat en gång för att bekräfta detta.

5.6. Gentestning

Det finns flera typer av LQTS. Varje typ orsakas av mutationer i olika gener. I cirka 70% (7 av 10) av patienterna med LQTS, kan orsaken till sjukdomen upptäckas i dessa gener. De flesta patienter, hos vilka en mutation identifierats, har mutationen i en av följande tre gener: *KCNQ1*, *KCNH2* eller *SCN5A*. Dessa tre gener orsakar LQTS av typ 1, 2 eller 3.

6. Behandling

Det finns inget botemedel för nedärvt LQTS, men behandlingen hjälper till att förebygga symtom och minimera risken för svimning eller hjärtstopp. Behandlingen beror på symtom, ålder, kön och den specifika genmutationen. Ofta förskriver man ett läkemedel som kallas betablockerare för att minska rytmrubbningar. Dessa läkemedel tros vara effektiva hos 80-90% av patienterna. Betablockerare förkortar inte QT-intervallet men blockerar effekterna av adrenalin och andra liknande naturliga ämnen i hjärtat, vilket leder till en långsammare hjärtfrekvens. Hos vissa patienter, kan andra mediciner förutom betablockerare behövas. Hos patienter där mediciner inte fungerar eller hos patienter som drabbats av hjärtstopp,



överbägs implantation av en intern defibrillator (ICD) eller operation med hjärt-denervering. En ICD kan bryta de flesta livshotande arytmier. Hjärt-denervering eller s.k.cervikal sympatektomi är ett kirurgiskt ingrepp som skadar nerverna som frisätter adrenalin och liknande naturliga ämnen i hjärtat.

7. Livsstil & Idrott

Det finns viktiga rekommendationer för patienter (och deras familjer) som diagnostiserats med LQTS, för att förebygga arytmier:

- i allmänhet undvika tävlings- och ansträngande idrottsaktiviteter
- Idrott tillåts endast efter råd från en hjärtspecialist.
- Konsekvent användning av beta-blockerare (om förskrivna)
- undvika läkemedel som kan förlänga QT-intervallet och därmed förvärra sjukdomen. En förteckning över läkemedel att undvika kan hittas på <http://crediblemeds.org>
- uppmuntra anhöriga att undersökas för LQTS.

Diagnosen LQTS och möjligheten att föra tillståndet vidare kan leda till ångest och många andra frågor. Kuratorer och psykologer har erfarenhet av detta och kan vara till hjälp för patienten och anhöriga.

8. Uppföljning

Hjärtläkaren (kardiolog) ger råd om hur ofta uppföljning behövs beroende på symtom, ålder och behandling.

9. Familjescreening

Om en mutation i en gen hittas hos en patient med LQTS (se gentestning), kan familjemedlemmar till denna patient (till en början förstegradsläktingar: mor, far, bröder, systrar och barn) erbjudas gentest vid en klinik med erfarenhet av ärftliga hjärtsjukdomar (kardiogenetisk mottagning). Familjemedlemmar där samma mutation hittas kallas mutationsbärare och kommer att följas upp av en kardiolog. Familjemedlemmar som inte bär på mutationen löper heller inte risk att utveckla sjukdomen. Om man inte kan identifiera en

mutation hos en patient med LQTS, så rekommenderas familjemedlemmar (förstegradsläktingar) att bedömas av en kardiolog. LQTS-patienter kan få symtom i barndomen. Därför är genetisk och klinisk undersökning av hjärtat, och behandling av familjemedlemmar som diagnostiserats med LQTS viktig även under de första åren av livet.

10. LQTS och Graviditet

Under graviditet är det viktigt att fortsätta behandlingen med betablockerare. Ibland är det nödvändigt att byta typ av betablockerare, eftersom inte alla sorter är lämpliga att använda under graviditet. När betablockerare används under graviditet, är det klokt att planera för förlossning på sjukhus, eftersom barnet kan få en lägre hjärtfrekvens av behandlingen. Under de första nio månaderna efter förlossning rekommenderas extra uppföljning av mamman på grund av en ökad risk för arytmier under denna period (detta gäller särskilt för patienter med LQTS typ 2).



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

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

