

# Pärilik pika QT sündroom

Sander Pajusalu<sup>1</sup>, Riina Žordania<sup>1</sup>, Tiiu Jalas<sup>2</sup>, Rain Paju<sup>3</sup>, Katrin Õunap<sup>1,4</sup>,  
Tiia Reimand<sup>1,4</sup>

Eesti Arst 2013;  
92(1):28–33

Saabunud toimetusse:  
12.11.2012  
Vastuvõetud avaldamiseks:  
20.11.2012  
Avaldatud internetis:  
31.01.2013

<sup>1</sup> TÜ Kliinikumi ühendlabori  
geneetikakeskus,  
<sup>2</sup> Tallinna Lastehaigla  
kardioloogiasteenistus,  
<sup>3</sup> TÜ Kliinikumi  
südamekliinik,  
<sup>4</sup> TÜ lastekliinik

Kirjavahetajaautor:  
Sander Pajusalu  
sander.pajusalu@kliinikum.ee

Võtmesõnad:  
pika QT sündroom,  
südamerütmihäired,  
äkkurum, süngoop,  
geneetilised uuringud

Pärilik pika QT sündroom on geneetilise etioloogiaga südame elektrofüsioloogiline häire, mida iseloomustab EKGs QT-aja pikenedamine, T-saki anomaaliad ning ventrikulaarse tahhükardia *torsade de pointes*'i tüüpi paroksüsmid koos süngoobiga. Võimalik on ka vatsakeste fibrillatsioonide teke ja seega kardiaalsete äkkurum, mis võib olla haiguse esmaavaldumiseks.

Vastavalt haigust põhjustavale geenimutatsioonile jaotatakse pärilik pika QT sündroom 13 alavormi. Haiguse diagnoosimise ja riski prognoosimise puhul on oluline lähtuda nii patsiendi kliinilisest leiust (sh EKG), perekonna anamneesist kui ka näidustuse korral molekulaardiagnostikast.

Ravi eesmärgiks on kardiaalsete süngoopide ja äkkurumade ennetamine, milleks tuleb patsiendil rakendada elustiili muutusi, medikamentooset ravi beetablokaatoritega ning vajaduse korral paigaldada ka implanteeritav kardioverter-defibrillaator.

Pärilik pika QT sündroom on südame elektrofüsioloogiline häire, mida iseloomustab EKGs QT-aja pikenedamine, T-saki anomaaliad ning ventrikulaarse tahhükardia *torsade de pointes*'i tüüpi paroksüsmid (TdP) koos süngoobiga. Juhul kui TdP ei taandu ise, võib see üle minna vatsakeste fibrillatsiooniks ning seega on pika QT sündroom seotud kardiaalsete äkkurumadega. Tüüpiliselt tekivad eluohtlikud arütmiaid füüsilise koormuse või emotsionaalse stressi foonil, kuid on võimalik ka äkkurum rahuoleku või une ajal. Esimene haigushoog võib tekkida väga erinevas vanuses imikueast keskeani, kuid kõige tüüpilisemalt teisel või kolmandal elukümnendil. Tänapäeval on võimalik pika QT sündroomi põhjustavate geenimutatsioonide tuvastamine. Välja on antud ka juhised pika QT sündroomist tuleneva äkkuruma ennetamiseks.

## Klassifikatsioon

EKG-l pikenenud QT-ajaga on seotud mitmeid erinevaid haigusseisundeid. Kaasündinud pika QT sündroomist räägitakse juhul, kui QT-aja pikenedamise teised põhjused on välistatud (nt QT-ajaga pikendavad ravimid, hüpokaleemia, närvihaigused (nt subarahnoidaalne hemorraagia), südame anatoomiline patoloogia) (1).

Kõige sagedasem pika QT sündroom on autosoom-dominantselt päranduv Romano-Wardi sündroom (RWS). Sageduselt järgneb Jarvelli ja Lange-Nielsen (JLN) sündroom,

mis pärandub autosoom-retsessiivselt ning mida eristab Romano-Wardi sündroomist kaasündinud kuulmislanguse esinemine ning sagedasemad arütmia paroksüsmid (2). Teised pikka QT-ajaga põhjustavad sündroomid on üliharuldased: nt Timothy sündroom, mida iseloomustavad pikk QT-ajaga sündaktüulia, ning Anderseni-Tawili sündroom, mille korral pikale QT-ajale lisanduvad lihaskõhustus ja omapärane fenotüüp (2).

Pika QT sündroom jaotatakse 13 alavormi, mille puhul kasutatakse tähistusi LQT1, LQT2 kuni LQT13 (vt tabel 1). Alavormidel on erinev fenotüüp ning haigust põhjustav geenimutatsioon. Üle 95% pika QT sündroomiga patsientidest, kellel on mutatsioon kindlaks tehtud, on muutus LQT1, LQT2 või LQT3 tüüpi põhjustavas geenilookuses (2). Teiste vormide üliharva esinemise tõttu on alljärgnevas ülevaates käsitletud ainult LQT1, LQT2 ja LQT3 mutatsioonidest tulenevaid Romano-Wardi sündroomi variante (vt võrdlevalt tabel 2).

## Epidemioloogia

Pika QT sündroomi esinemissagedus on avaldatud uuringute alusel umbes 1 : 2000 (5).

## Kliiniline avaldumine

Pika QT sündroomiga haiged on vastuvõtlikud TdP tüüpi ventrikulaarse rütmihäire suhtes, mis enamasti läheb üle vatsakeste fibrillatsiooniks (1). Patsientidel tekkinud ventrikulaarne rütmihäire avaldub kliiniliselt

kas süngoobi või kardialse äkksurma (1). Tihti leitakse pikk QT-aeg asümptomaatilistel patsientidel (profülaktilise) EKG-uuringu käigus (nt noorsportlaste tervisekontrollil).

### EKG-leid

Kõige tähtsam pika QT sündroomi diagnostiline marker on korrigeeritud QT-aeg (QTc) 12 lülitusega elektrokardiogrammil. QT-aeg on defineeritud kui aeg QRS-kompleksi algusest kuni T-saki lõpuni (hetkeni, mil T-sakk jõuab isoelektrilise jooneni) (6). Kõige õigem on mõõta QT aega II põhilülitusest või V5 rinnalülitusest (6). Korrigeeritud QT-aja saamiseks Bazetti valemi järgi tuleb QT-aeg jagada ruutjuurega RR-ajast ( $QTc = QT / \sqrt{RR}$ ) (6). Enamasti peetakse QT-aja referentsväärtusteks 350–440 ms. Ometigi on leitud pikem QT-aeg ka inimestel, kellel haigust põhjustavat geenimuutust ei leita ning kellel ühtki südame rütmihäire sümptomit elu jooksul ei avaldu (6).

QT-aja korrektne mõõtmine ei ole aga alati üks ühele selge. Uuringute andmetel on pika QT sündroomi spetsialistidel õigete mõõtmistulemuste sagedus 96%, samal ajal kui ilma spetsiaalse väljaõppeta kardioloogidel vaid 22% (7). Tihti võib probleemiks olla T ja U saki kokkusulamine (s.t U-sakk algab enne, kui T-sakk jõuab isoelektrilise jooneni). Sel juhul oleks korrektne võtta kõige järsem T-saki langus ja pikendada seda kuni isoelektrilise jooneni ning võtta QT-aja lõpppunktiks just see T-saki languse pikenduse ja isoelektrilise joone lõikepunkt (7). Äärmiselt oluline on QT-aja korduv (üle)mõõtmine arsti poolt, kusjuures arvatist saadud väärtustesse tuleb suhtuda skeptiliselt (6).

QT-aja pikenemine ei ole siiski ainus oluline EKG-leid. Pika QT sündroomi korral on iseloomulikuks mitmed T-saki muutused, kusjuures T-saki morfoloogia alusel on võimalik püstitada ka sündroomi alatüübi

**Tabel 1.** Pika QT sündroomiga seotud geenid (2-4)

Pika QT sündroomi alavorm	Seotud geen	Kromosoomi piirkond	Kodeeritava valgu funktsioon
LQT1 ja JLN1	KCNQ1	11p15.5	I <sub>Ks</sub> alfa-alaühik
LQT2	KCNH2	7q36.1	I <sub>Kr</sub> alfa-alaühik
LQT3	SCN5A	3p22	I <sub>Na</sub> alfa-alaühik
LQT4	ANK2	4q25-q27	Anküriin, Na- ja Ca-vahetaja stabiliseerija
LQT5 ja JLN2	KCNE1	21q22.12	I <sub>Ks</sub> beeta-alaühik
LQT6	KCNE2	21q22.12	I <sub>Kr</sub> beeta-alaühik
LQT7 (Andersen-Tawili sündroom)	KCNJ2	17q24.3	K <sub>ir</sub> 2.1 (K <sub>1</sub> )
LQT8 (Timothy sündroom)	CACNA1c	12p13.3	I <sub>Ca</sub> alfa-alaühik
LQT9	CAV3	3p25	Kaveoliin ( <i>scaffold protein</i> )
LQT10	SCN4B	11q23.3	I <sub>Na</sub> beeta-alaühik
LQT11	AKAP9	7q21-q22	Proteiinkinaas A ankurvalk
LQT12	SNTA1	20q11.2	Süntrofiin ( <i>scaffold protein</i> )
LQT13	KCNJ5	11q24	K <sub>ir</sub> 3.4 (K <sub>1</sub> )

määramiseks hüpoteese (vt tabel 2) (1). Sage leid pika QT sündroomi korral on bifaasiline T-sakk. Iseloomulikuks leiuks on ka T-saki alternatsioon, mille korral järjestikused T-sakid EKG-l on erineva kuju ja voltaažiga (2).

### Diagnoosi kriteeriumid

Kliiniliste tunnuste alusel pika QT sündroomi diagnoosi tõenäosuse hindamiseks on kasutusel Schwartzi skaala (8), mille täiustatud versioon avaldati 2011. aastal (vt tabel 3).

Schwatzi skaala kasutamise mõttekuse on aga kahtluse alla seadnud Hofman, kes oma kolleegidega korraldas uuringu, et hinnata Schwartzi skoori molekulaarse diagnoosiga patsientidel ja nende sugulastel (9). Uuringu andmetel on skaalal küll hea spetsiifilisus, kuid vähene sensitiivsus (kui kasutada diagnoosiks skoori  $\geq 2$ , oleks tundlikkus 28% ja spetsiifilisus 91%; skooriga  $\geq 4$  oleks tundlikkus 13% ja spetsiifilisus 100%). Tänapäeval on diagnoosi kinnitavaks

**Tabel 2.** Romano-Wardi sündroomi (RWS) alavormid (1)

Protsent RWS-patsientidest	Fenotüüp	Geen	Keskmine QTc, ms	ST, T-saki morfoloogia	Kardiaalsete hoogude sagedus, %	Kardiaalse hoo esilekutsuja	Äkksurma risk, %
> 60	LQT1	KCNQ1	480	Laia baasiga T-sakk	63	Koormus, emotsioonid	4
u 35	LQT2	KCNH2	480	Lõhestunud T-sakk	46	Koormus, emotsioonid, uni	4
< 5	LQT3	SCN5A	u 490	Pikk ST, väike T-sakk	18	Uni	4

\* Teatud mutatsioonide korral võib olla ka sagedasem.

**Tabel 3.** Schwartzi skaala täiustatud variant (8)

Sümptom		Punktid	
EKG	QTc	≥ 480 ms	3
		460–479 ms	2
		450–459 ms	1
		≥ 480 ms 4. koormusjärgsel minutil (koormus-EKG-l)	1
	Ventrikulaarse tahhükardia paroksüsmid koos süngoobiga ( <i>torsade de pointes</i> )		2
	Alterneeruv T-sakk		1
	Vähemalt kolmes lülituses bifaasiline ( <i>notched</i> ) T-sakk		1
	Bradükardia (SLS rahuolekus alla 2. protsentiili ealisest normist)		0,5
Anamnees	Süngoop	Stress-situatsioonis	2
		Ilma stressita	1
	Kaasasündinud kuulmislangus		0,5
	Kindla diagnoosiga perekonnaliige pika QT sündroomiga*		1
Suguvõsa anamnees	Teadmata põhjusel äkksurm esimese astme sugulasel enne 30. eluaastat.*		0,5
Kokku punkte			

\* Sama isikut ei tohi arvestada kahel korral.

Pika QT diagnoosi tõenäosus:

- ≤ 1 punkt – väike tõenäosus
- 1,5–3,0 punkti – keskmine tõenäosus
- ≥ 3,5 punkti – suur tõenäosus

analüüsiks geeniuuring ning oluline on leida just väga sensitiivne test, mis võimaldaks valida patsiente välja geenidiagnostikaks (vt allpool „Näidustused geenianalüüsiks“).

Hofmani uuringus leiti, et kui võtta arvesse ainult QTc-aga, siis kasutades ära lõikepunktina 430 ms, saavutatakse sensitiivsus 60% LQT1, 79% LQT2 ja 67% LQT3 korral (9). Artikli autorid soovivadki, juhul kui geenidiagnostika on kättesaadav, uurida edasi patsiente, kellel QTc on üle 430 ms.

Samas soovivad Johnson ja Ackerman asümptomaatilistel patsientidel, kellel ei ole perekonnaliikmetel diagnoositud pika QT sündroomi, edasisi uuringuid juhul, kui QTc on üle 500 ms (või vastsündinul üle 470 ms), et vältida tarbetuid uuringuid inimestel, kelle risk tulevikus kardialse hoo tekkeks on väga väike. Samas tuleb positiivse perekonnaanamneesi ja/või sümptomaatilist patsienti uurida põhjalikult (nii kliiniliselt kui ka molekulaarselt) ning mitte lähtuda vaid EKG-leiust (6).

## Näidustused geneetilisteks uuringuteks

Järgnevalt on toodud ülevaade pika QT sündroomi suhtes tehtavate geneetiliste uuringute näidustustest, mis on välja andnud Südamerütmi Ühing (*Heart Rhythm Society*)

ja Euroopa Südamerütmi Assotsiatsioon (*European Heart Rhythm Association*) (10).

## Üldised soovitused

- Geneetiku konsultatsioon on näidustatud kõigile perekondliku südamehaigusega patsientidele ja nende sugulastele.
- Raviotsused ei tohi põhineda üksnes molekulaardiagnostika tulemustel, vaid peavad lähtuma patsiendi põhjalikust kliinilisest uurimisest ja anamneesist.

I klassi näidustused ehk seisundid, kus geneetiliste uuringute tegemine on kindlalt soovitatav:

- Kõiki LQT genee hõlmav või LQT1–3 suunatud geneetiline analüüs on soovituslik kõigile patsientidele, kellel kardio- loog on kliiniliselt diagnoosinud pika QT sündroomi, võttes aluseks anamneesi, pereanamneesi ja EKG-leiu (rahuoleku 12 lülitusega EKG ja/või koormus-EKG ja/või medikamentoosne stress-EKG).
- Kõiki LQT genee hõlmav või LQT1–3 suunatud geneetiline analüüs on soovituslik kõigile asümptomaatilistele patsientidele, kellel on välistatud kõik teised QT-aga pikendavad tegurid (elektrolüütide nihked, südame anatoomilised muutused, Hisi kimbu blokaad jt) ning kel korduvatel EKG-uuringutel esineb QTc-aja pikenedamine (> 480 ms prepuberteedis või > 500 ms täiskasvanul).
- Mutatsioonispetsiifiline geenianalüüs on soovituslik kõigile perekonnaliikmetele (vajaduse korral kaugematele sugulastele) pärast pika QT sündroomi põhjustava mutatsiooni leidmist probandil.

II klassi näidustused ehk seisundid, kus peaks kaaluma geneetiliste uuringute tegemist:

- Kõiki LQT genee hõlmav või LQT1–3 suunatud geneetiline analüüs on soovituslik kõigile asümptomaatilistele patsientidele, kellel on välistatud kõik teised QT-aga pikendavad tegurid (elektrolüütide nihked, südame anatoomilised muutused, Hisi kimbu blokaad jm) ning esineb korduvatel EKG-uuringutel QTc-aja pikenedamine (> 460 ms prepuberteedis või > 480 ms täiskasvanul).

## Molekulaardiagnostika võimalused

Pika QT sündroomi molekulaardiagnostikat praegu Eestis kohapeal ei tehta, kuid seda

uuringut on võimalik tellida mitmetest erinevatest Euroopa laboritest (vt ka [www.orpha.net](http://www.orpha.net)).

Kõigist kliiniliselt pika QT sündroomi diagnoosiga patsientidest 20–30%-l jääb mutatsioon praegu saadaval olevate testidega avastamata (1, 2).

### Ravi soovitus

2006. aastal avaldati ventrikulaarsete arütmiate käsitluse ja kardialse äkksurma ennetamise juhised, kus puudutatakse ka pika QT sündroomi (3).

I klassi soovitus („tuleks järgida“):

- Elustiili muutused (vt allpool) on soovitatavad kõigile pika QT sündroomiga patsientidele, sõltumata sellest, kas diagnoos on püstitatult kliinisel või molekulaarsel uuringul (tõenduse tase: B).
- Beetablokaatorid on näidustatud kõigile kliiniliselt diagnoositud pika QT sündroomiga patsientidele, s.t kõigile, kelle QTc-aeg on üle referentspiiri (tõenduse tase: B).
- Implanteeritava kardioverter-defibrillatori (ICD) paigaldamine koos beetablokaatorite manustamisega on näidustatud pika QT sündroomiga patsientidele, kellel on olnud südameseiskus ning kelle prognoos elu ja hea funktsionaalse staatuse suhtes on rohkem kui 1 aasta (tõenduse tase: A).

Ila klassi soovitus („on mõistlik järgida“):

- Beetablokaatorid võivad olla tõhusad, et vähendada äkksurma riski molekulaarselt diagnoositud patsientidel, kelle QTc aeg jääb referentsvahemikku (tõenduse tase: B).
- Implanteeritava kardioverter-defibrillatori (ICD) paigaldamine koos beetablokaatorite manustamisega võib alandada südame äkksurma riski patsientidel, kellel on olnud ravi ajal beetablokaatoritega sünkoop ja/või ventrikulaarne tahhükardia ning kelle prognoos elu ja hea funktsionaalse staatuse suhtes on rohkem kui 1 aasta (tõenduse tase: B).

Iib klass soovitus („võib kaaluda“):

- Vasakpoolsete südame sümpaatiliste närvide denervatsiooni võib samal ajal beetablokaatorite manustamisega kaaluda pika QT sündroomiga patsien-

tidel, kellel on olnud beetablokaatoritega ravi ajal sünkoop, *torsade de pointes* või südameseiskus (tõenduse tase: B).

- Implanteeritava kardioverter-defibrillatori (ICD) paigaldamist koos beetablokaatorite manustamisega võib kaaluda südame äkksurma preventioonina patsientidele, kellel on diagnoositud äkksurma suurema riskiga haigusvorm nagu LQT2 või LQT3 ning kelle prognoos elu ja hea funktsionaalse staatuse suhtes on rohkem kui 1 aasta (tõenduse tase: B).

Elustiili muutused, mida peaksid järgima kõik pika QT sündroomi diagnoosiga patsiendid:

- Võistlusspordist tuleb loobuda.
- LQT1 korral tuleb erilisel ettevaatlik olla ujumisega: kas ujumist vältida või ujuda vaid järelevalve juuresolekul.
- LQT2 korral peavad patsiendid hoiduma ootamatutest ja tugevatest helidest ning seda eriti une ajal (nt äratuskellad, telefonihelinad).
- Kõik pika QT sündroomiga patsiendid peavad vältima QT aega pikendavate ravimite tarbimist ning samuti ei tohi võtta ravimeid, mis alandavad magneesiumi ja kaaliumi taset veres. (Nimekirja QT-aega pikendavatest ravimitest on leitav leheküljelt <http://www.qtdrugs.org>.)

### Prognoos

Kõige suurema riskiga sümptomite tekkeks (sünkoopist kuni kardialse äkksurmani) on patsiendid LQT1 ja LQT2 haigusvormiga, kellel on QTc üle 500 ms, ja mehed LQT3-vormiga sõltumata QTc-ajast. LQT3-vorm on kõige halvema prognoosiga. LQT2 korral on risk sümptomite tekkeks suurem, kui mutatsioon asub geeni kodeeritava valguioonkanali osas (*pore region*) (3).

Beetablokaatorid on väga efektiivsed LQT1 korral, kuid ei pruugi omada täielikku preventatiivset toimet LQT2 ja LQT3 korral (3).

Kui QTc-aeg on üle 500 ms, on esimese sünkoobi tekke risk pika QT sündroomi korral 20. eluaastaks 75%. Kui aga QTc-aeg on alla 500 ms, on risk esimeseks sünkoobiks 48%. Pärast esimest sünkoopi on risk kordumiseks olenemata QTc-ajast umbes 75% (11).

Südameseiskuse (s.t taaselustatud patsientide südameseiskused ja kardialsed

<sup>1</sup> Patsiendi vanem on andnud nõusoleku anonüümsete kliiniliste andmete avaldamiseks.

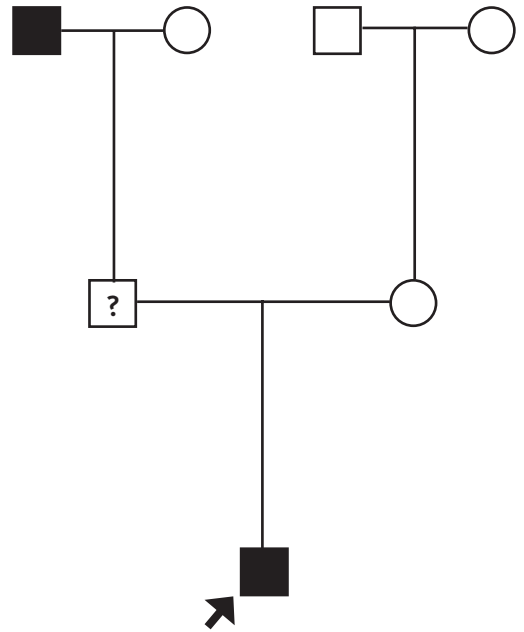
äkkurmad) tekke kumulatiivne risk 70. eluaastaks kindla molekulaarse diagnoosiga ja pikenenud QTc-ajaga patsientidel on 24%; molekulaarse diagnoosi, kuid normaalse QTc-aja korral 10% ning tervetel perekonnaliikmetel 1% (12). Samad näitajad 40. eluaastaks on vastavalt 15%, 4% ja 0,4% (12).

## Haigusjuhu<sup>1</sup> kirjeldus

Patsient on kardioloogi jälgimisel olev eelkooliealine poiss, kellel on juba vast-sündinu perioodis leitud EKGs pikenenud QTc-aeg (460 ms). Hiljem on diagnoositud ka funktsionaalne süstoolne kahin (3 aasta vanuselt tehtud ehokardiograafial haiguslikke leide ei esinenud). Viimasel kontrollil kardioloogi juures oli tema südametöö regulaarne, kuid bradükardiline. Südametoonid olid normis, südame baasil esines veidi kare väljutustüüpi kahin nii lamades kui ka seistes. Anamneesis lühiajalisi teadvusekao episoodide ega sünnikooppe ei ole olnud.

Kardioloogi vastuvõtul tehtud EKG-uuringul ilmnis siinusrütm, bradükardia ja pikenenud QTc-aeg (460 ms). Aastata-guse uuringuga võrreldes oli leid püsinud muutusteta. Holteri monitooringul leiti QTc-aegu ka kuni 530 ms, kusjuures esines ka T-saki alternatsiooni ja öösel sinua-riaalse blokaadi episoode (vt patsiendi EKG näidist joonisel 1). Vereanalüüsil elektrolüütide nihkeid ei olnud. Pisut alla referentspiiri oli vaba türoksiin (11,4 pmol/l, referentspiirid 12–24 pmol/l), kuid kilpnääret stimuleeriva hormooni sisaldus veres oli normis.

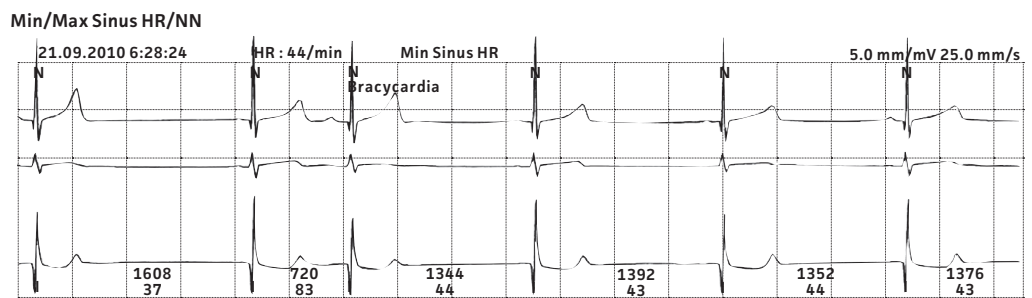
Pereanamneesist on teada, et isapoolsel vanaisal esineb südame rütmihäire ja pikenenud QTc-aeg (468 ms). Patsiendi ema EKG on normis, isa EKG-leid on teadmata (patsiendi geneetiline sugupuu on esitatud joonisel 2).



**Joonis 2.** Patsiendi perekonna sugupuu. Noolega märgistatud isik on haigusjuhus kirjeldatud patsient.

Kardioloog arvutas patsiendi skooriks Schwartzi skaalal 4,5 punkti (QTc-aeg 460 ms – 2 p, bradükardia – 0,5 p, T-saki alternatsioon – 1 p ja ka vanaisal esineva pika QT sündroom – 1 p), mille alusel diagnoosis kliiniliselt pärilikku pika QT sündroomi ning suunas patsiendi geneetiku vastuvõtule.

Geneetiku konsultatsioonil oli patsient 5 aastat vana. Varasemate kliiniliste uuringute tulemuste ja positiivse pereanamneesi põhjal oli näidustatud tellida välismaalt pika QT sündroomi molekulaargeneetiline uuring. Analüüsil leiti heterosügoote muutus KCNQ1 geeni 6. eksonis: c.805G>A. Seega leidis patsiendi diagnoos molekulaarselt kinnitust ning selgus, et ta põeb pika QT sündroomi 1. alavormi (LQTS1). Geneetik soovitas uurida perekonnaliikmeid: patsiendi emal



**Joonis 1.** Näide patsiendi EKG-uuringust, kus esineb siinusrütmia, bradükardia, supraventrikulaarne ekstrasüstol, QT-aja pikenedamine.



terviseprobleeme ei esinenud, isa täiendavaid uuringuid ei soovinud.

Hiljem leiti patsiendi vanaisal, kellel oli EKG-l pikenenud QTc-aeg, geeniuuringul sama mutatsioon.

#### AUTORITE VÕIMALIKU HUVIKONFLIKTI DEKLARATSIOON

Autoritel ei ole artikliga seoses huvikonflikt.

#### SUMMARY

### Congenital long QT syndrome

Sander Pajusalu<sup>1</sup>, Riina Žordania<sup>1</sup>, Tiiu Jalas<sup>2</sup>,  
Rain Paju<sup>3</sup>, Katrin Ōunap<sup>1,4</sup>, Tiia Reimand<sup>1,4</sup>

Congenital long QT syndrome (LQTS) is a cardiac electrophysiologic disorder with a genetic aetiology, characterised by the prolongation of the QTc interval and T wave abnormalities on the ECG and paroxysms of the ventricular tachycardia *torsades de pointes*, which might lead to syncope. In some cases there occurs ventricular fibrillation and therefore LQTS is associated with sudden death which can be the first manifestation of the disorder.

LQTS is divided into 13 subtypes according to the genes where the disease-causing mutation is located. Diagnosis of LQTS should be based on clinical findings (ECG), family history, and molecular diagnostic tests if indicated.

The aim of treatment in LQTS patients is to prevent syncope and cardiac arrest. The treatment options are life-style modifications, administration of beta blockers and implantation of an implantable cardioverter-defibrillator.

#### KIRJANDUS / REFERENCES

1. Alders M, Mannens M. Romano-Ward Syndrome. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Adam MP, eds. GeneReviews™ [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; [updated 2012 May 31].
2. Crotti L, Celano G, Dagradi F, Schwartz PJ. Congenital long QT syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2008;3:18.
3. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, et al. ACC/AHA/ESC 2006 Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (writing committee to develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death): developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. *Circulation* 2006;114(10):385-484.
4. NCBI Gene Database [Internet]. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
5. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, et al. Prevalence of the congenital long-QT syndrome. *Circulation* 2009;120:1761-7.
6. Johnson JN, Ackerman MJ. QTc: how long is too long? *Br J Sports Med* 2009;43(9):657-62.
7. Postema PG, De Jong JS, Van der Bilt IA, Wilde AA. Accurate electrocardiographic assessment of the QT interval: teach the tangent. *Heart Rhythm* 2008;5:1015-8.
8. Schwartz PJ, Crotti L. QTc behavior during exercise and genetic testing for the long-QT syndrome. *Circulation* 2011;124:2181-4.
9. Hofman N, Wilde AA, Tan HL. Diagnostic criteria for congenital long QT syndrome in the era of molecular genetics: do we need a scoring system? *Eur Heart J* 2007;28:1399.
10. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Heart Rhythm* 2011;8:1308-39.
11. Liu JF, Jons C, Moss AJ, et al. Risk factors for recurrent syncope and subsequent fatal or near-fatal events in children and adolescents with long QT syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2011;57:941-50.
12. Goldenberg I, Horr S, Moss AJ, et al. Risk for life-threatening cardiac events in patients with genotype-confirmed long-QT syndrome and normal-range corrected QT intervals. *J Am Coll Cardiol* 2011;57:51-9.

<sup>1</sup> Department of Genetics, United Laboratories, Tartu University Hospital, Tartu, Estonia

<sup>2</sup> Tallinn Children's Hospital, Tallinn, Estonia

<sup>3</sup> Heart Clinic, Tartu University Hospital, Tartu, Estonia

<sup>4</sup> Department of Paediatrics, University of Tartu, Tartu, Estonia

Correspondence to:  
Sander Pajusalu  
[sander.pajusalu@kliinikum.ee](mailto:sander.pajusalu@kliinikum.ee)

Keywords:  
long QT syndrome, cardiac arrhythmias, sudden death, syncope, genetic tests

#### Erratum

Eesti Arsti 2012. aasta detsembrinumbris ilmunud Pille Harrisoni, Ott Laiuse ja Alar Irsi artikli (Eesti Arst 2012;91(11):611-615)

pealkiri peab olema „Filgrastiimi ja somatropiini sisaldavad sarnased bioloogilised ravimid“. Vabandage eksimuse pärast.