

ĮGIMTAS ILGOJO QT INTERVALO SINDROMAS: KLINIKA, DIAGNOSTIKOS METODAI, GYDYMAS IR ANKSTYVOS DIAGNOSTIKOS GALIMYBĖS

Gabriela Jaselionis¹, Akvilė Andriūnaitė¹, Dalia Vilkaitienė²

¹Lietuvos sveikatos mokslų universitetas, Medicinos akademija, Medicinos fakultetas,

²Jonavos ligoninė

Raktažodžiai: įgimtas ilgojo QT intervalo sindromas (IQTS), QTc intervalas, vaikų aritmijos, staigi širdinė mirtis, genetinis ištyrimas, beta adrenoreceptorių blokatoriai, implantuojamas kardioverteris-defibriliatorius (IKD).

Santrauka

Ilgojo QT intervalo sindromas (IQTS) – tai paveldima širdies elektrinės veiklos patologija, galinti sukelti gyvybei grėsmingas aritmijas ir staigią širdinę mirtį vaikystėje ar net naujagimystėje. Įgimtas ilgojo QT intervalo sindromas nustatomas maždaug 1 iš 2 500 naujagimių, o patogeninių variantų nešiotojų dažnis gali siekti iki 1 iš 80. Apie 90 % atvejų sudaro *KCNQ1* (IQTS1), *KCNH2* (IQTS2) ir *SCN5A* (IQTS3) genetiniai sindromo tipai. Pirmųjų simptomų amžiaus mediana – 12 metų. Kliniką provokuoja genotipui būdingi veiksniai: IQTS1 – fizinis krūvis (ypač vandenyje), IQTS2 – staigūs garsiniai dirgikliai ir emocinis stresas, IQTS3 – ramybė, miegas. Didžiausi rizikos veiksniai: vyrams patologinis QTc > 450 ms, moterims > 460 ms matuojant II ar V5 derivacijose, sinkopė, aukštos rizikos genotipas, elektrolitų disbalansas ir QT intervalą ilginantys vaistai. Diagnozė nustatoma remiantis 12 derivacijų EKG (pakartotinai pailgėjęs QTc, pakitusi T bangos morfologija), Schwartz balu, šeimos anamneze ir genetiniu ištyrimu; kai reikia, atliekamas Holter monitoravimas ir krūvio mėginys. Gydytojų pagrindas – beta adrenoreceptorių blokatoriai ir provokuojančių veiksmų eliminavimas, o esant didesnei rizikai ar neefektyviam konservatyviam gydymui svarstoma implantuoti kardioverterį-defibriliatorių, taip pat gali būti taikoma kairioji simpatinė širdies denervacija. Atsižvelgiant į ilgojo QT sindromo pasireiškimą, rizikos veiksmų ir priežastinių ryšių įvairovę, būtinas daugiadalykis požiūris, ankstyvos diagnostikos tobulinimas pirminėje sveikatos priežiūros grandyje dirbančių specialistų švietimas.

Įvadas

Įgimtas ilgojo QT intervalo sindromas yra gyvybei pavojinga liga, galinti pasireikšti staigia širdine mirtimi itin jauname amžiuje, vaikystėje ar net naujagimystėje [1]. Dėl galimų grėsmingų komplikacijų ir to, jog QT intervalo pailgėjimas (vyrams QTc > 450 ms, moterims QTc > 460 ms, išmatuotas II arba V5 derivacijose) yra viena dažniausių mirties priežasčių iki 20 metų amžiaus, jis turi būti įtartas, pastebėtas ir gydomas laiku, kadangi pavėluota diagnostika gali kelti tiesioginį pavojų pacientų gyvybei [2,3]. Pagal etiologiją šis sindromas gali būti įgimtas arba įgytas. Įgimtas ilgojo QT intervalo sindromas siejamas su paveldimais repoliarizacijos sutrikimais dėl jonų kanalų mutacijos ir yra nustatomas apytiksliai 1 iš 2500 asmenų [4], tačiau dėl dažnai pasitaikančios besimptomės eigos didžioji dalis atvejų lieka nedidžiosios. Įgytas QT intervalo pailgėjimas kasdienėje klinikoje praktikoje pasitaiko dažniau, tačiau dėl polimorfiškos klinikinės eigos taip pat retai atpažįstamas. Kadangi QT intervalo pailgėjimas gali pasireikšti įvairiai: nuo besimptomės eigos iki sinkopės ar net staigios širdinės mirties, o ligą lemia daugybė veiksnių, tai apsunkina savalaikę sindromo diagnostiką. Dėl šių priežasčių sveikatos priežiūros specialistai turėtų gebėti įvertinti QT intervalo pailgėjimo rizikos veiksmus, būdingus simptomus ir laiku atpažinti bei diagnozuoti pacientus, kuriems gali pasireikšti ši liga. Vis dėlto Baltijos regione ilgojo QT intervalo sindromas yra retas, taigi ir mokslinių tyrimų galimybės šia tema yra ribotos, būtent todėl literatūros apžvalgos, apimančios įvairiose populiacijose ir didelėse imtyse visame pasaulyje atliktus tyrimus, yra itin vertingos plečiant žinias apie šią ligą ir gerinant jos diagnostiką bei gydymą Lietuvoje [5].

Tyrimo tikslas – apžvelgti naujausias mokslines publikacijas, nagrinėjančias ilgojo QT sindromo etiologiją, diagnostiką ir gydymo principus, bei pateikti praktines rekomendacijas specialistams, siekiant laiku atpažinti ir tinkamai gydyti šį gyvybei pavojingą sutrikimą.

Tyrimo medžiaga ir metodai

Atlikta mokslinės literatūros paieška elektroninėse duomenų bazėse „PubMed“, „UpToDate“ ir „ScienceDirect“. Buvo atrinkta ir išanalizuota 10 straipsnių anglų kalba, atitinkančių šiuos raktažodžius: ilgojo QT sindromas, ilgojo QT sindromo valdymas, įgimtas ilgojo QT sindromas, ilgojo QT sindromo sisteminė apžvalga.

Tyrimo rezultatai

Epidemiologija. Ilgą laiką manyta, kad įgimtas ilgojo QT intervalo sindromas yra reta vaikų kardiomiocituose esančių jonų kanalų disfunkcija, kurios paplitimas siekia iki 1 iš 20 000 atvejų. Vėliau, išanalizavus ankstyvosios naujagimių patikros metu fiksuotų elektrokardiogramų duomenis, paaiškėjo, jog sindromo paplitimas bendroje populiacijoje yra dažnesnis ir pasitaiko 1 iš 2534 naujagimių [6]. Tai leido suprasti, kad ilgojo QT intervalo sindromas vis dėlto yra viena dažniausių, tačiau retai diagnozuojamų įgimtų vaikų širdies patologijų, o turint omenyje fenotipiškai nepasireikšiančius ligos variantus, patologinio ilgojo QT intervalo genotipo dažnis išauga net iki 1 iš 80 [7].

Genetiškai ilgojo QT intervalo sindromas yra skirstomas į potipius – 90 proc. atvejų nustatomi KCNQ1 (IQTS1), KCNH2 (IQTS2) ir SCN5A (IQTS3) genų variantai, kurie skiriasi simptomų pradžios amžiumi, klinika, provokuojančiais veiksniais, rizika ir gydymo taktika. IQTS1 potipiui būdinga vyriška lytis ir ankstesnė simptomų pradžia - dar prieš brendimo laikotarpį - palyginti su IQTS2 ir IQTS3, kurie dažniausiai pasireiškia paauglystėje ir turi didesnę riziką moteriškai lyčiai. Taip pat IQTS1 potipiui labiau būdinga tai, kad simptomus provokuoja simpatinę nervų sistemą aktyvinantys dirgikliai – fizinis krūvis, o ypač veikla vandenyje. Tuo tarpu IQTS2 atvejais priepuolių riziką didina garsiniai dirgikliai ir emocinis stresas, o IQTS3 simptomai dažniausiai pasireiškia ramybės būsenoje. Skiriasi ir šių genetinių potipių jautrumas elektrolitų disbalansui – pacientai, kuriems patvirtintas IQTS2 variantas, jautriau reaguoja į K kiekį serume [8].

Klinika. Ilgojo QT intervalo sindromo klinikinės išraiškos yra labai įvairios ir reikšmingai priklauso nuo genetinių potipių, paciento amžiaus bei aplinkos veiksnių. Ligos eiga gali būti besimptomė arba pasireikšti gyvybei grėsmingais kardiovaskuliniais įvykiais, tokiais kaip aritmijos, širdies plakimas ar permušimai, sinkopė, traukuliai ar netgi staigi mirtis [9]. Pirmųjų simptomų amžius svyruoja nuo kūdikystės iki paauglystės, tačiau amžiaus mediana, kai pradėdami fiksuoti pirmieji nusiskundimai, yra apie 12 metų, o sunkesniais atvejais aritmijos gali pasireikšti jau nuo gimimo [8].

Pacientams dažniausiai pasireiškiantys klinikiniai simptomai yra sinkopė, juntami nereguliarūs širdies veiklos epi-

zodai ir presinkopė. Ilgojo QT intervalo sukelta sinkopė yra aritminės kilmės ir dažniausiai susijusi su polimorfine skilveline tachikardija (*Torsades de Pointes*), kylančia dėl sutrikusios skilvelių repoliarizacijos. Dalis epizodų nutrūksta savaime, sukeldami trumpalaikį sąmonės netekimą, tačiau kai kuriais atvejais aritmija progresuoja iki skilvelių virpėjimo, kuris gali baigtis mirtimi [8].

Simptomus provokuojantys veiksniai yra specifiški genotipui: IQTS1 atvejais vyrauja adrenerginiai dirgikliai (fizinis krūvis, plaukimas ar veikla vandenyje), IQTS2 būdingi staigūs garsiniai dirgikliai ir emocinis stresas, o IQTS3 atveju klinikiniai simptomai dažnesni ramybės ar miego metu [8].

Aritmijų indukuotos sinkopės gali pasireikšti kartu su toniniais-kloniniais traukuliais ir imituoti epilepsiją, todėl daliai pacientų iš pradžių klaidingai nustatoma neurologinė diagnozė. Dėl šios priežasties, atliekant paciento ištyrimą po traukulių priepuolio, būtinas nuodugnus kardiologinis ištyrimas siekiant atmesti kardiologinę traukulių prigimtį [7]. Mažesnei daliai pacientų nustatomi atipiniai simptomai, tokie kaip laidumo sutrikimai (pvz., 2:1 AV mazgo blokada), prieširdžių aritmijos ar sinusinė bradikardija [7]. Tokia klinikinė išraiška labiau būdinga naujagimių ir kūdikių amžiuje ir reikalauja gydytojų dėmesio bei atidaus stebėjimo.

Diagnostika. Ilgojo QT intervalo sindromo diagnostika remiasi detaliu paciento ir jo šeimos narių anamnezės vertinimu, fiziniu ištyrimu, pakartotinai 12 derivacijų EKG užfiksuotu ir apskaičiuotu pailgėjusiu QTc bei Schwartz balų skaičiavimu. Labai svarbu įvertinti ir atmesti galimas antrines QT intervalo pailgėjimo priežastis (vaistus, elektrolitų ir rūgščių–šarmų balanso sutrikimus). Esant didelei ilgojo QT intervalo sindromo rizikai, rekomenduojamas visą parą trunkantis Holter EKG monitoravimas, fizinio krūvio mėginys ir genetinis ištyrimas, reikalingas diagnozės patvirtinimui [7].

Vertinant šeimos anamnezę, svarbu išsiaiškinti šeimoje įvykusias staigias mirtis jauname amžiuje, nepaaiškinamas mirtis vandenyje, traukulius, sinkopes. Fizinio ištyrimo metu dažniausiai specifinių požymių, susijusių su ilgojo QT intervalo sindromu, nerandama, tačiau tam tikros patologijos gali būti būdingos su ilgojo QT intervalo sindromu susijusiems genetiniams sutrikimams: kurtumas, žemas ūgis, skoliozė, įgimtos širdies ligos, kognityviniai ir elgesio sutrikimai, imuninės sistemos disfunkcija, į kuriuos verta atkreipti dėmesį [7].

Vertinant EKG ilgojo QT intervalo sindromo diagnostikai ir prognozei naudojamas apskaičiuotas QTc rodiklis. Taip pat svarbu atkreipti dėmesį į kitus patologinius EKG radinius, tokius kaip pakitusi T dantelio morfologija. Kadangi ilgojo QT intervalo sindromui būdinga, jog aritmijas ir QT intervalo pailgėjimą provokuoja išoriniai veiksniai, ypač fizinis krūvis, fizinio krūvio mėginiai yra vertingi ankstyvai

šio sindromo diagnostikai, siekiant pastebėti EKG pakitimus.

Ilgojo QT intervalo sindromo diagnostikai ne mažiau svarbus ir genetinis ištyrimas, nes leidžia identifikuoti mutacijas ir nustatyti QT intervalo pailgėjimo priežastį, o tai padeda gydytojui individualizuoti gydymo strategiją ir įvertinti prognozę kiekvienam pacientui, kadangi ligos eiga yra susijusi su sindromo tipu. Mokslškai patvirtinus, jog genetinės mutacijos tipas yra reikšmingai susijęs su QT intervalo ilgiu ir didina grėsmingų aritmijų riziką, šio sindromo diagnostikos galimybės ženkliai patobulėjo. Genetinių tyrimų ir dirbtinio intelekto pritaikymas vertinant EKG leidžia tiksliau identifikuoti pacientus ir pastebėti net slaptus, žmogaus akimi nepastebimus QT intervalo pailgėjimus ar kitus reikšmingus pakitimus elektrokardiogramoje. Prieš pradedant taikyti dirbtinį intelektą, ilgojo QT intervalo sindromo diagnostika remdavosi manualiu EKG vertinimu ir QT intervalo matavimu, tačiau šis metodas nebuvo naudingas diagnozuojant slaptą ilgojo QT sindromą tais atvejais, kai QT intervalas yra normos ribose ar nežymiai pakitęs. Šiuolaikiniai pažangiausi dirbtinio intelekto modeliai yra pritaikyti atpažinti ilgojo QT intervalo sindromą vertinant skirtingas EKG dalis ir identifikuojant net menkiausius pokyčius, randamus ne tik QT intervale [9].

Gydymas. Ilgojo QT intervalo sindromo gydymas yra individualus ir kompleksiškas. Sėkmingam ligos valdymui reikalingas daugiadalykis požiūris ir skirtingų sričių specialistų: genetiko, kardiologo bei psichologo bendradarbiavimas.

Pacientams, neturintiems didelės širdies įvykių rizikos, rekomenduojamos neinvazinės prevencijos priemonės. Pirmausia žinomų provokuojančių veiksnių, tokių kaip fizinė veikla vandenyje, psichologinis stresas, garsiniai dirgikliai, karščiavimas, QT intervalą ilginantys vaistai, eliminavimas ar vengimas, elektrolitų korekcija, esant jų netekimui.

Optimali farmakoterapija beta adrenoreceptorių blokatorių grupės vaistais turėtų būti skiriama kaip pirmo pasirinkimo gydymo būdas visiems pacientams, nepriklausomai nuo širdies susitraukimų dažnio, nes mažina simpatinės nervų sistemos aktyvumą. Esant IQTS3 genetiniam tipui, tikslinga kartu paskirti ir antiaritminių vaistų grupės preparatus, blokuojančius natrio kanalus (meksiletinas). Taip pat rekomenduojama kartu derinti meksiletiną ir neselektyviuosius beta adrenoreceptorių blokatorius didelės rizikos IQTS1 ir IQTS2 genetinio tipo pacientams [9].

Pacientams, kuriems yra didelė gyvybei grėsmingų aritmijų rizika ar nėra pageidaujamo efekto į paskirtą gydymą, išliekant alpmui, gali būti implantuojamas kardioverteris-defibriliatorius. Esant kontraindikacijų IKD implantavimui arba jo netoleravimui, gali būti taikoma kairioji simpatinė širdies denervacija [10].

Taip pat nuolatinis pacientų būklės stebėjimas ir reguliarus aritmijų rizikos vertinimas yra būtinas, siekiant užtikrinti tinkamą ligos ir su ja susijusių komplikacijų valdymą.

Diskusija

Ilgojo QT intervalo sindromo patikros iššūkiai ir rekomendacijos. Kadangi ilgojo QT intervalo sindromo paplitimas bendroje populiacijoje siekia 1 iš 2 000 atvejų, o staigi mirtis ištinka apie 12 proc. atvejų, tai pagrįstą būtinybę taikyti visuotinę šios ligos patikrą. Vis dėlto susiduriama su tam tikromis su šio sindromo diagnostika susijusiomis problemomis:

1) standartinė 12 derivacijų EKG nėra pakankamai jautrus metodas atpažinti ilgojo QT intervalo sindromą tais atvejais, kai QTc intervalas yra normalios trukmės;

2) Bazett formulė nėra tiksli, kai taikoma naujagimiams dėl jiems būdingo itin aukšto širdies susitraukimų dažnio;

3) QT intervalo matavimas EKG nėra pakankamai objektivus ir gali priklausyti nuo tyrėjo, įvairių aplinkos veiksnių, paciento sveikatos būklės - elektrolitų disbalanso, streso, karščiavimo, hipoglikemijos, anemijos, hipertenzijos, aritmijų ir kt.;

4) naujagimiams ir kūdikiams QTc fiziologiškai svyruoja, todėl vienkartiniai ribiniai pailgėjimai dažnai yra laikini ir gali būti nustatomi kaip klaidingai teigiami;

5) genetinis ištyrimas yra pernelyg brangus, kad būtų taikomas visuotinei patikrai.

Dėl įvardyto QT intervalo diagnostikos ribotumo, dirbtinio intelekto taikymas EKG interpretavimui yra progresyvus ir gali būti naudingas, atpažįstant slaptą ilgojo QT intervalo sindromą, kai EKG pokyčiai nėra matomi plika akimi. Tačiau svarbu nepamiršti, kad dirbtinis intelektas turėtų būti naudojamas tik kaip papildoma, o ne vienintelė diagnostikos priemonė – galutinius sprendimus dėl ligos valdymo turi lemti išsamus paciento klinikinis įvertinimas: asmens ir šeimos anamnezė, pakartotinis QTc matavimas iš EKG ir kitų reikalingų tyrimų atlikimas, provokuojančių veiksnių korekcija, diferencinė diagnostika ir, kai tikslinga, genotipavimas. Tai sumažina klaidingai teigiamų rezultatų riziką, kurie gali turėti įtakos nereikalingoms intervencijoms, sportinės veiklos ir kitiems ribojimams.

Svarstytinas ir patikros laikas, kadangi QTc intervalo ilgis didėja per pirmuosius gyvenimo mėnesius, o didžiausias tampa 6–11 savaitę po gimimo. Šis laikotarpis yra susijęs su staigios kūdikių mirties sindromu, kuris, nors ir lemiamas daugelio veiksnių, gali būti siejamas su ilgojo QT intervalo sindromu beveik 10 proc. atvejų. Taigi 1 mėnesio amžius atrodytų kaip optimalus ir teoriškai pagrįstas laikas patikrai ir profilaktinio EKG tyrimo atlikimui, vis dėlto tokio amžiaus kūdikių ištyrimas kelia organizacinių ir logistinių iššūkių

ir nėra parankus visuotinei patikrai. Dėl šios priežasties profilaktinės patikros, atliekamos vėlesniais etapais – prieš mokyklą ar reguliariai tiriant profesionaliai sportuojančių asmenų sveikatos būklę, vis dar išlieka aktualios klinikinėje praktikoje.

Ilgogo QT intervalo sindromas pirminėje sveikatos priežiūros grandyje. Didžiausią reikšmę ankstyvam IQTS nustatymui turėtų pirminės grandies specialistų – šeimos gydytojų ir pediatrų švietimas. Praktikoje rekomenduojama:

1) atidžiai įvertinti pavojų keliančius požymius: staigi mirtis šeimoje jauname amžiuje; neaišrios kilmės sinkopės ar traukuliai, nesant neurologinio pagrindo anamnezėje; pataloginė T dantelio morfologija; vaistų, ilginančių QT intervalą, vartojimas; veiksniai, ilginantys QT intervalą: anemija, hipoglikemija, karščiavimas, intensyvi sportinė veikla, elektrolitų disbalansas, hipertenzija, dehidratacija, gretutinės ligos ir kt.;

2) taisyklingai išmatuoti ir interpretuoti QTc;

3) laiku siųsti genetinei ir kardiologinei konsultacijai.

Asimptominis ilgogo QT intervalo sindromas. Literatūroje aprašoma daugybė įvairių klinikinių simptomų, susijusių su ilgogo QT intervalo sindromu, kurie skiriasi priklausomai nuo genetinio tipo, pacientų amžiaus ir kitų veiksnių. Vis dėlto verta pabrėžti, kad daliai pacientų, kuriems genetiškai patvirtintas įgimtas ilgogo QT sindromas, klinikiniai požymiai gali ir nepasireikšti dėl galimai nepilno penetrantiškumo. Todėl gydytojams svarbu suprasti, jog net ir genetiškai nepatvirtintiems pacientams reikalinga atidi ligos priežiūra ir tinkamai parinktos intervencinės priemonės, kadangi aritmijų rizika tarp genetiškai patvirtintų ir nepatvirtintų ilgogo QT intervalo sindromo grupių gali būti panaši.

Slaptas ilgogo QT intervalo sindromas. Slapti mutacijos nešiotojai - pacientai, kuriems genetiškai patvirtintas ilgogo QT intervalo sindromas be QTc reikšmės pailgėjimo, - turi reikšmingai mažesnę riziką staigiai širdinei mirčiai, tačiau didesnę nei sveikoje populiacijoje. Dėl šios priežasties, remiantis 2022 ESC gairėmis, siūloma svarstyti beta adrenoreceptorių blokatorių grupės medikamentų skyrimą visiems genetiškai patvirtintiems ilgogo QT intervalo sindromo pacientams, nepriklausomai nuo QTc ilgio.

Ilgogo QT intervalo sindromas ir sportas. Esant įgimtam ilgogo QT intervalo sindromui, visiems simptomus jaučiantiems pacientams rekomenduojama nutraukti varžybinio pobūdžio sportinę veiklą. Asimptotiniams pacientams, kai QTc intervalas nepailgėjęs, svarbu individualiai įvertinti situaciją ir sportinės veiklos įtaką, esant poreikiui, paskirti profilaktiką medikamentais, koreguoti krūvio intensyvumą. Genetiškai patvirtintiems pacientams, kurių QTc > 470 ms, nerekomenduojama užsiimti aukšto intensyvumo ar varžybinio sportu, net ir skiriant beta adrenoreceptorių blokatorių

grupės vaistus. Pacientams, kurių anamnezėje buvo širdies sustojimas ar su artimijomis susijusios sinkopės, varžybinis sportas taip pat nerekomenduojamas. Svarbu atkreipti dėmesį, kad neigiamas krūvio mėginys neturi prognostinės reikšmės ir negali būti pasitelkiamas, sprendžiant dėl ilgogo QT intervalo sindromo gydymo ir fizinės veiklos ribojimo, o absoliutūs fizinio krūvio ribojimai turėtų būti išimtiniai ir susiję su didele rizika.

Verta atkreipti dėmesį, kad intensyvus sportas dėl mechaninės skilvelių perkrovos gali sukelti repoliarizacijos sutrikimus, kurie gali pasireikšti QT intervalo pailgėjimu. Tokie pataloginiai pakitimai yra grįžtamieji ir paprastai normalizuojasi po 3-4 mėnesių, nutraukus fizinę veiklą. Dėl šios priežasties, asimptotiniams pacientams, užsiimantiems intensyvia sportine veikla, kurių šeimos anamnezė neigiamą, rekomenduojamas pakartotinis ištyrimas nutraukus sportinę veiklą.

Išvados

1. Įgimtas IQTS nėra itin reta patologija (pasireiškia 1 iš 2 500, o nešiotojų dažnis gali siekti iki 1 iš 80), tačiau dalis atvejų lieka nediagnozuoti dėl besimptomės ar slaptos eigos.

2. Klinikinė eiga gali būti įvairi ir priklauso nuo genotipo bei provokuojančių veiksnių. Į tai turi būti atsižvelgta renkantis diagnostikos ir gydymo taktiką.

3. Pirmo pasirinkimo gydymas – beta adrenoreceptorių blokatorių grupės vaistai.

4. Intervenciniai gydymo metodai – IKD ir kairioji simpatinė širdies denervacija – svarstomi esant aukštai rizikai ar neveiksmingam medikamentiniam gydymui.

5. Dirbtinis intelektas EKG analizėje – perspektyvus ir pažangus pagalbinis metodas, bet turi būti derinamas su nuodugniu klinikiniu paciento ištyrimu, genetiniais tyrimais, pakartotiniu ir periodišku būklės vertinimu bei išsamia diferencine diagnostika.

6. Pirminės sveikatos priežiūros grandies specialistų švietimas yra kritiškai svarbus, siekiant efektyvinti ankstyvąją IQTS diagnostiką ir išvengti staigių mirčių. Jie turėtų gebėti atpažinti rizikos veiksnius, tinkamai interpretuoti EKG bei laiku siųsti pacientus specializuotam ištyrimui.

Literatūra

1. Leppänen A, Helle E, Kuitunen I. Consequences of electrocardiography screening for prolonged QTc in neonates-A systematic review. *Heart Rhythm* 2025;22:2689-94. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2025.02.045>
2. Schwartz PJ, Crotti L, Insolia R. Long-QT syndrome from genetics to management. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2012;5:868-77. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.111.962019>
3. Beinart R, Zhang Y, Lima JAC, Bluemke DA, Soliman EZ,

- Heckbert SR, et al. The QT Interval is Associated with Incident Cardiovascular Events in the Multi-Ethnic Study of Atherosclerosis. *J Am Coll Cardiol* 2014;64:2111. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2014.08.039>
4. Al-Akchar M, Siddique MS. Long QT Syndrome. *StatPearls* 2022. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2026.
 5. Kemezyte A, Meskiene R, Utkus A, Burnyte B. Spectrum of genetic variants detected in children tested for long QT syndrome. *BMC Cardiovasc Disord* 2025;25. <https://doi.org/10.1186/s12872-025-05118-4>
 6. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, Pedrazzini M, Bessana A, Bosi G, et al. Prevalence of the Congenital Long QT Syndrome. *Circulation* 2009;120:1761. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.109.863209>
 7. Galić E, Bešlić P, Kilić P, Planinić Z, Pašalić A, Galić I, et al. Congenital long QT syndrome: a systematic review. *Acta Clin Croat* 2021;60:739. <https://doi.org/10.20471/acc.2021.60.04.22>
 8. Balestra E, Bobbo M, Cittar M, Chicco D, D'Agata Mottolese B, Barbi E, et al. Congenital Long QT Syndrome in Children and Adolescents: A General Overview. *Children* 2024;11:582. <https://doi.org/10.3390/children11050582>
 9. Hauwanga WN, Yau RCC, Goh KS, Ceron JIC, Alphonse B, Singh G, et al. Management of Long QT Syndrome: A Systematic Review. *Cureus* 2024;16:e62592. <https://doi.org/10.7759/cureus.62592>
 10. Li Q, Lv T-T, Zhang P. Implantable cardioverter-defibrillator for primary prevention in children and adolescents with long QT syndrome: rethinking the boundaries. *Eur Heart J* 2025. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaf807>

CONGENITAL LONG QT SYNDROME: CLINICAL PRESENTATION, DIAGNOSTIC METHODS, TREATMENT AND OPPORTUNITIES FOR EARLY DETECTION

G. Jaselionis, A. Andriūnaitė, D. Vilkaitienė

Keywords: Congenital long QT syndrome, QTc interval, pediatric arrhythmias, sudden cardiac death, genetic testing, beta-blockers, implantable cardioverter-defibrillator (ICD).

Summary

Long QT syndrome (LQTS) is an inherited cardiac repolarization disorder that can cause life-threatening arrhythmias and sudden cardiac death in childhood or even during the neonatal period. Congenital LQTS is identified in approximately 1 in 2,500 newborns, and the carrier frequency of pathogenic variants may reach up to 1 in 80. About 90% of cases involve KCNQ1 (LQT1), KCNH2 (LQT2), and SCN5A (LQT3). The median age at first symptoms is about 12 years. Clinical events are triggered by genotype-specific factors: LQT1 - physical exertion (especially in water), LQT2 - sudden auditory stimuli and emotional stress, LQT3 - rest/sleep. Major risk factors are: pathological QTc > 450 ms in males and > 460 ms in females when measured in lead II or V5, syncope, high-risk genotype, electrolyte imbalance, and QT-prolonging medications. Diagnosis is based on a 12-lead ECG (repeatedly prolonged QTc, altered T-wave morphology), the Schwartz score, family history, and genetic testing. Holter monitoring and exercise testing are performed when needed. The mainstay of treatment is beta-blockers and elimination of triggering factors. In high-risk situations or with ineffective therapy, an ICD is considered and as an alternative - left cardiac sympathetic denervation. Given the variability of long QT syndrome presentation, risk factors, and causal mechanisms, a multidisciplinary approach, improvement of early diagnostics, and education of primary healthcare providers are essential.

Correspondence to: jaselionisgabriela@gmail.com

Gauta 2025-11-28