

# Informacija pacientams

## Ilgo QT intervalo sindromas

### 1. Normali širdies veikla

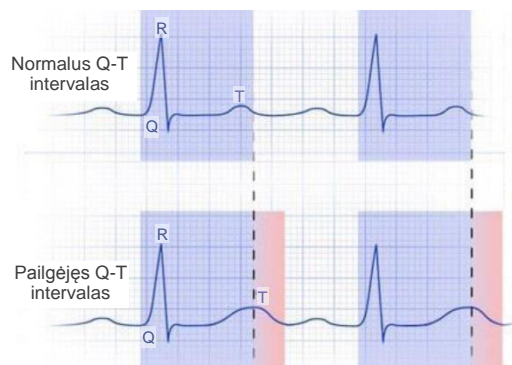
Širdis – tai ypatingas raumuo, kuris tolygiai ir nepertraukiamai susitraukinėja, išstumdamas kraują į kūną ir plaučius. Joje yra keturios ertmės – dvi viršuje (prieširdžiai) ir dvi apačioje (skilveliai). Širdies susitraukimus sukelia per ją sklindantys elektros srovės impulsai. Šie elektros impulsai cikliška kartojasi; kiekvieno ciklo metu širdis susitraukia vieną kartą. Išsivysčius širdies elektrinio aktyvumo sutrikimui, kuris vadinamas aritmija, gali sutrikti širdies gebėjimas tinkamai susitraukinėti.

### 2. Ilgo QT intervalo sindromas

Ilgo QT sindromas (IQTS) – tai liga, sutrikdanti širdies elektrinį aktyvumą. Q-T intervalas – tai vienos širdies susitraukimo dalies atspindys elektrokardiogramoje. Kiekvieno širdies susitraukimo metu per širdį sklindantis elektros impulsas priverčia širdies raumenį susitraukti ir išstumti kraują. Po susitraukimo širdies raumuo turi spėti atsistatyti ir atsipalaiduoti iki jį pasieks kitas elektros impulsas. Šio atsipalaidavimo trukmė vadinama Q-T intervalu. Sergančiųjų IQTS Q-T intervalas yra ilgesnis nei įprastai (kaip rodo pavadinimas). Jei kitas impulsas gaunamas per anksti (t. y., kai raumuo dar nėra visiškai atsistatęs po paskutinio susitraukimo), širdis gali pradėti plakti neįprastai greitai, dėl to gali svaigti galva, sutrikti sąmonė ar net ištikti mirtis.

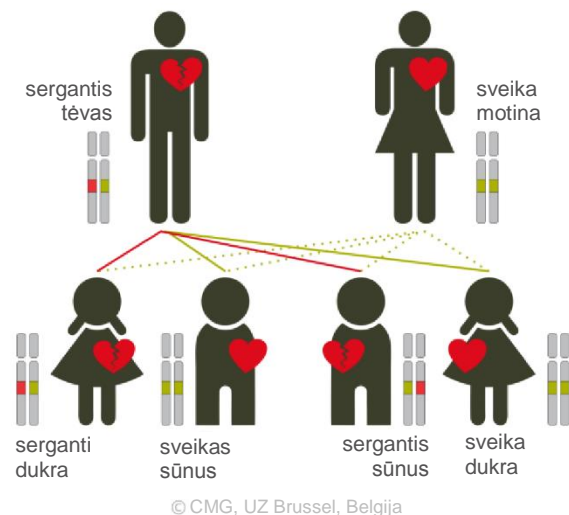
### 3. Paplitimas ir paveldėjimas

Maždaug 1 iš 2 000 asmenų serga IQTS (ligos paplitimas). IQTS yra genetinė liga. Tai reiškia, kad IQTS sukelia geno defektas (mutacija), kuris gali būti paveldimas. Genas – tai DNR dalis, kurioje yra kodas, pagal kurį gaminama molekulė (baltymas).



Šaltinis: su "Mayo" klinikų leidimu

Kiekvienas žmogus turi po dvi kiekvieno geno, kuris gali būti siejamas su IQTS, kopijas. IQTS atsiranda dėl genų, kuriuose yra širdies molekulių (baltymų) kodai, mutacijos. Kad išsivystytų IQTS, pakanka vienos iš dviejų šių genų kopijų (tėvo arba motinos) mutacijos. Tai vadinama autosominio dominantinio paveldėjimo liga, ir yra 50 proc. tikimybė (1 iš 2), kad šia liga sergantis tėvas perduos mutaciją kiekvienam vaikui. Tikimybė, kad vaikas nepaveldės mutavusio geno, taip pat yra 50 proc.



© CMG, UZ Brussel, Belgija

Autosominis dominantinis paveldėjimas



Kartais IQTS gali būti ir autosominio recesyvaus paveldėjimo liga. Tai reiškia, kad IQTS išsivystymui reikalingos abiejų geno kopijų mutacijos (tiek tėvo, tiek motinos). Tai, ar IQTS yra autosominio dominantinio, ar autosominio recesyvaus paveldėjimo liga, priklauso nuo atitinkamo geno ir mutacijos rūšies. Kai kuriais atvejais kiaušialąstėje, spermatozoide arba embrione gali įvykti nauja (*de novo*) mutacija. Tokiais atvejais vaiko tėvai neturi mutacijos ir neserga IQTS, tačiau vaikas jau serga IQTS ir gali perduoti mutavusį geną savo vaikams.

#### 4. Simptomai

Ilgo Q-T intervalo sindromas dažniausiai pasireiškia vaikams ir jauniems suaugusiesiems. Dažniausiai pasitaikantis simptomas yra apalpinimas arba kolapsas. Šie simptomai dažnai pasireiškia užsiimant veikla, kurios metu padažnėja širdies ritmas ir padidėja adrenalino kiekis organizme, pavyzdžiui, atliekant fizinius pratimus (ypač plaukiant), emocijas sukeliančiose situacijose ir staiga išgirdus stiprų garsą. IQTS diagnozavimas gali būti sudėtingas, nes daugeliui žmonių dažnai nebūna jokių simptomų. Tačiau, diagnozavus IQTS, galima taikyti tinkamus gydymo metodus.

#### 5. Diagnozavimas

Dažniausiai IQTS diagnozė nustatoma, remiantis ligos istorija ir šeimos anamneze, fiziniu ištyrimu, širdies elektrinės veiklos tyrimu (elektrokardiograma arba EKG), Holterio EKG monitoringu ir fiziniu krūvio testais. Deja, diagnozavimas gali būti labai sudėtingas, nes daugelio žmonių, sergančių šia liga, EKG gali būti normali.

##### 5.1. EKG (elektrokardiograma)

Tai pats paprasčiausias tyrimas. Ant krūtinės, o kartais ir ant rankų bei kojų užklijuojami maži lipnūs pleistrai (elektrodai). Jie laidais prijungiami prie EKG užrašymo aparato, kuris kelias sekundes fiksuoja širdies elektrinį aktyvumą, sukeliantį širdies plakimą. Kartais reikia atlikti papildomus arba pakartotinius EKG tyrimus.

##### 5.2. Fizinio krūvio tyrimas (krūvio testas)

Fizinio krūvio testas yra toks pat kaip anksčiau aprašytas EKG tyrimas, tačiau jis užrašomas prieš fizinį krūvį ant bėgimo takelio ar treniruoklio, jo metu ir po jo. Taip užfiksuojami bet kokie fizinio krūvio metu atsirandantys elektrinės širdies veiklos pokyčiai.

##### 5.3. Holterio EKG monitoringas

Holterio EKG monitoringas atliekamas naudojant nedidelį skaitmeninį aparatą, kurį galima nešioti ant juosmens diržo. Prie krūtinės priklijuojami keturi arba šeši aparato EKG elektrodai. Tada 24-48 valandas arba iki septynių dienų fiksuojamas širdies elektrinis aktyvumas. Tyrimo metu visa veikla įrašoma į „dienoraštį“.

##### 5.4. Išoriniai ir implantuojami širdies įvykių registratoriai

Tai sudėtingesni pirmiau aprašyto Holterio EKG monitoringo variantai. Pasireiškus bet kokiems simptomams, galima pasinaudoti prietaisu ir įrašyti širdies ritmą. Išorinio prietaiso (Cardio memo) privalumas yra tas, kad jame nėra jokių elektrodų, todėl, kai jaučiami simptomai, jį galima tiesiog uždėti ant krūtinės.

##### 5.5. Širdies ultragarsinis tyrimas (echokardiografija)

Tyrimo naudojamos ultragarso bangos širdies struktūrai stebėti. Širdies ultragarsinio tyrimo metu galima nustatyti įvairių rūšių struktūrinius širdies pokyčius, pavyzdžiui, širdies raumens ir vožtuvų ligas. Taip pat galima nustatyti širdies raumens išplonėjimo sritis. Pacientams, sergantiems IQTS, nebūna esminių širdies struktūros pokyčių, tačiau, siekiant tuo įsitikinti, neretai bent vieną kartą atliekamas ir šis tyrimas.

##### 5.6. Genetiniai tyrimai

Yra keletas IQTS tipų. Kiekvieną tipą sukelia skirtingų genų mutacijos. Maždaug 70 % (7 iš 10) IQTS sergančių pacientų atvejais ligos priežastį galima rasti tuose genuose. Dauguma pacientų, kuriems nustatoma mutacija, turi šių trijų genų mutaciją: KCNQ1, KCNH2 arba SCN5A. Šie trys genai lemia 1, 2 arba 3 tipo IQTS.

#### 6. Gydymas

Paveldėtas IQTS nėra išgydomas, tačiau gydymas padeda išvengti simptomų ir sumažina apalpimo ar širdies sustojimo riziką. Gydymas priklauso nuo simptomų, amžiaus, lyties ir konkretaus geno mutacijos. Aritmijai mažinti dažnai skiriami vaistai, vadinami beta blokatoriais. Manoma, kad šie vaistai yra veiksmingi 80-90 % pacientų. Beta blokatoriai nesutrumpina QT intervalo, bet blokuoja adrenalino ir kitų panašių natūralių medžiagų poveikį širdžiai, todėl sulėtėja širdies ritmas. Kai kuriems pacientams be beta blokatorių gali



būti skiriami ir kiti vaistai. Pacientams, kuriems vaistai nepadeda, arba širdies sustojimą patyrusiems pacientams gali būti svarstoma galimybė implantuoti vidinį širdies defibriliatorių (IKD) arba taikyti kaklinę simpatektomiją. Defibriliatorius gali nutraukti daugumą gyvybei pavojingų aritmijų. Kaklinė simpatektomija (dar vadinama širdies denervacija) – tai chirurginė procedūra, kurios metu pažeidžiami nervai, išskiriantys į širdį adrenaliną ir panašias natūralias medžiagas.

## 7. Gyvensena ir sportas

Pacientams (ir jų šeimoms), kuriems diagnozuota IQTS, pateikiamos tokios pagrindinės rekomendacijos, kaip išvengti aritmijų:

- apskritai vengti varžybinio ir daug jėgų reikalaujančio sporto;
- sportuoti leidžiama tik širdies specialistui (kardiologui) leidus;
- vartoti beta blokatorius (jei jie paskirti);
- vengti vaistų, kurie gali pailginti QT intervalą ir taip pasunkinti ligą. Vaistų, kurių reikia vengti, sąrašą galima rasti adresu <http://crediblemeds.org>;
- skatinti išsirtinti giminaičius.

IQTS diagnozė ir galimybė perduoti šią ligą palikuoniams gali kelti nerimą ir daugybę kitų klausimų. Medicinos socialiniai darbuotojai arba psichologai turi patirties šioje srityje ir gali padėti pacientui ir jo šeimos nariams.

## 8. Tolesni veiksmai

Atsižvelgdamas į simptomus, amžių ir gydymą, širdies gydytojas (kardiologas) patars, kaip dažnai reikia lankytis pas gydytoją specialistą.

## 9. Šeimos ištyrimas

Jei IQTS sergančiam pacientui nustatoma geno mutacija (žr. „Genetiniai tyrimai“), šio paciento šeimos nariai (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių: motinos, tėvo, brolių, seserų ir vaikų) gali atlikti genetinius tyrimus specializuotoje medicinos įstaigoje, kurioje jie atliekami. Šeimos nariai, kuriems nustatyta ta pati mutacija, vadinami mutacijos nešiotojais ir juos toliau turėtų stebėti gydytojas kardiologas. Šeimos nariai,

kuriems mutacija nenustatoma, gali būti nuraminti. Jei IQTS sergančiam pacientui mutacija nenustatoma, jo šeimos nariams (pradedant nuo pirmos eilės šeimos narių) patariama apsilankyti pas kardiologą. IQTS sergantiems asmenims simptomai gali pasireikšti vaikystėje. Todėl svarbu dar pirmaisiais gyvenimo metais atlikti genetinius ir širdies tyrimus bei laiku gydyti šeimos narius, kuriems diagnozuotas IQTS.

## 10. IQTS ir nėštumas

Nėštumo laikotarpiu svarbu tęsti gydymą beta blokatoriais. Kartais reikia pakeisti vieną beta blokatorių kitu, nes ne visi tinka vartoti nėštumo laikotarpiu. Jei nėštumo metu vartojami beta blokatoriai, patariama planuoti gimdymą ligoninėje, nes gali būti mažesnis kūdikio širdies susitraukimų dažnis. Pirmuosius devynis mėnesius po gimdymo rekomenduojama papildomai stebėti motiną, nes šiuo laikotarpiu padidėja aritmijų rizika (tai ypač svarbu sergančioms 2 tipo IQTS).



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

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

